FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

Année 1919 — N°

THÈSE

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

PAR

ANDRÉ FEIL

Né le 19 Mai 1884, à Paris
Ancien Interne des Hôpitaux de Paris
Médaille d'Honneur des Epidémies (1911)

L'ABSENCE ET LA DIMINUTION

DES

VERTÈBRES CERVICALES

(ÉTUDE CLINIQUE ET PATHOGÉNIQUE)

Le Syndrome de la Réduction numérique Cervicale

Président : M. H. ROGER, *Professeur*

PARIS
LIBRAIRIE LITTÉRAIRE ET MÉDICALE
2, RUE CASIMIR-DELAVIGNE, 2

—

1919

Faculté de Médecine de Paris

LE DOYEN : M. ROGER — ASSESSEUR : M. POUCHET

PROFESSEURS : MM.

Anatomie	NICOLAS
Anatomie topographique	N.
Physiologie	Ch. RICHET
Physique médicale	WEISS
Chimie organique et Chimie générale	DESGREZ
Parasitologie et Histoire naturelle médicale	N.
Pathologie et Thérapeutique générales	ACHARD
Bactériologie	BEZANÇON
Pathologie interne	VAQUEZ
Pathologie chirurgicale	N.
Anatomie pathologique	LETULLE
Histologie	PRENANT
Opérations et appareils	N.
Pharmacologie et matière médicale	POUCHET
Thérapeutique	CARNOT
Hygiène	N.
Médecine légale	N.
Histoire de la médecine et de la chirurgie	N.
Pathologie expérimentale et comparée	ROGER
Clinique médicale	WIDAL GILBERT CHAUFFARD N.
Maladies des enfants	HUTINEL
Clinique des maladies mentales et des maladies de l'encéphale	DUPRÉ
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques	JEANSELME
Clinique des maladies du système nerveux	Pierre MARIE
Clinique chirurgicale	Pierre DELBET QUENU LEJARS HARTMANN
Clinique ophtalmologique	DE LA PERSONNE
Clinique des maladies des voies urinaires	LEGUEU
Clinique d'accouchements	BAR COUVELAIRE RIBEMONT-DESSAIGNES
Clinique gynécologique	N.
Clinique chirurgicale infantile	Auguste BROCA
Clinique thérapeutique	Albert ROBIN
Hygiène et clinique de la première enfance	MARFAN
Clinique des maladies infantiles	TEISSIER

Agrégés en exercice

MM.

ALGLAVE	GUILLAIN	LOEPER	ROUSSY
BERNARD	JEANNIN	MAILLARD	ROUVIERE
BRANCA	JOUSSET (A.)	MOCQUOT	SCHWARTZ (A.)
BRUMPT	LABBE (Henri)	MULON	SICART
CAMUS	LAIGNEL-LAVASTINE	NICLOUX	TANON
CASTAIGNE	LANGLOIS	NOBECOURT	TERRIEN
CHAMPY	LECENE	OKINCZYC	TIFFENEAU
CHEVASSU	LEMIERRE	OMBREDANNE	VILLARET
DESMAREST	LENORMANT	RATHERY	ZIMMERN
GOUGEROT	LEQUEUX	RETTERER	
GREGOIRE	LEREBOULLET	RIBIERRE	
GUENIOT	LERI	RICHAUD	

Par délibération en date du 9 décembre 1798, l'École a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront presentees, doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation.

A MA MÈRE

Affectueux témoignage de reconnaissance.

A mon Maitre et Président de Thèse

M. le Professeur H. ROGER

Doyen de la Faculté de Médecine

A M. le Docteur KLIPPEL

Il fut pour moi un guide éclairé et bienveillant. Qu'il me permette de lui dédier ce travail comme un hommage de ma très vive reconnaissance.

A mon regretté Maitre

Le Professeur LEDOUBLE, de Tours

(In memoriam.)

A mes Maitres dans les Hôpitaux

Externat :	1907-1908	MM.	le Professeur Pierre DELBET.
	1908-1909		le Professeur H. ROGER.
	1909-1910		le Professeur agrégé SICARD.
			le Professeur agrégé LŒPER.
Internat :	1910-1911	MM.	le Docteur Paul RICHE.
			le Docteur Jules AUCLAIR.
	1911-1912		le Docteur KLIPPEL.
	1912-1913		le Docteur De BEURMANN.
			le Docteur LESAGE.

A MM. les Docteurs : Eugène Regnauld, A. Baudouin, Capette, Descomps, Félix Ramond, Desfosses, Guisez, O. Macé, Frédet.

A mes premiers Maitres de l'Ecole de Tours

AVANT-PROPOS

Les Auteurs, qui ont étudié les malformations de la colonne vertébrale, les ont envisagées à un point de vue surtout théorique ; ils se sont efforcés de les décrire, de les classer, d'en rechercher une explication plus ou moins rationnelle, ils ne se sont guère préoccupés qu'elles pouvaient intéresser le clinicien (1).

Certes, depuis longtemps, on ne considérait plus les anomalies comme des jeux de la nature, *lusus naturæ*, mais on les citait encore comme des faits exceptionnels défiant toute explication ; on les cataloguait, telles de simples curiosités qu'on relègue dans les musées et qui n'intéressent que par leur singularité.

La radiographie, en facilitant leur découverte pendant la vie, en indiquant les rapports qui existent entre la structure des vertèbres et les signes cliniques, a complètement transformé l'étude des anomalies de la colonne vertébrale et des difformités permanentes du tronc qui en sont une conséquence habituelle.

Elle nous a appris que la scoliose congénitale est moins

(1) Signalons cependant un récent travail du Professeur Bertolotti sur la sacralisation de la 5e lombaire considérée surtout dans ses rapports avec la clinique.

rare qu'on ne le pensait et a souvent pour cause une hémi-vertèbre, et que la scoliose juvénile, dite d'habitude, si fréquente après 10 ans vers l'âge de la croissance, est bien souvent elle-même la conséquence d'une anomalie des vertèbres ; elle nous a enseigné qu'en dehors du torticolis chronique d'origine musculaire, il existe un torticolis par malformation osseuse, auquel ne saurait remédier la section du Sterno-cleido-mastoïdien ; de même nous montrerons dans notre travail que l'absence ou la réduction des vertèbres cervicales peut simuler un mal de Pott sous-occipital ou un torticolis.

On devine par ces exemples tout l'intérêt qui s'attache à l'étude attentive des anomalies du squelette Vertébro-Thoracique, aussi bien pour reconnaître la cause d'une déviation vertébrale que pour instituer un traitement efficace et rationnel.

C'est de ce point de vue pratique qu'il nous paraît le plus utile d'envisager les malformations ; en leur décrivant des signes, on arrivera à les diagnostiquer plus facilement et à mieux les traiter. Peut-être même, quand les recherches cliniques seront plus avancées, pourra-t-on avantageusement substituer une classification vraiment clinique des anomalies, aux divisions qui, à l'heure présente, se basent sur l'anatomie, l'embryologie ou la philosophie.

C'est dans cet esprit que nous nous proposons d'étudier une malformation osseuse de la colonne vertébrale cervicale non encore décrite ni reconnue qui nous semble présenter un certain intérêt pathogénique et surtout clinique.

Nous avons publié, il y a quelques années, avec notre Maître le Dr Klippel, l'histoire d'un malade qui n'avait pas de cou, la tête reposait directement sur le tronc et la cage thoracique remontait jusqu'à la base du crâne. Nous avons pu faire de ce cas une étude complète, clinique et radiographique, et l'autopsie est venue confirmer notre diagnostic : la colonne cervicale très atrophiée formait avec les 4 premières vertèbres dorsales une portion osseuse indivise que nous avons appelée la *masse cervico-dorsale*. C'était la première observation de ce genre qui ait été étudiée et publiée ; nous pouvions penser que cette anomalie était une monstrueuse exception, exemple unique d'une malformation fantastique, telle que la nature se plaît à former parfois, sans qu'il soit possible d'en donner une explication rationnelle.

Cependant, un fait nous avait surpris, l'anomalie était demeurée longtemps méconnue malgré le séjour du malade dans de nombreux services hospitaliers ; peut-être l'attention n'avait-elle pas été éveillée par certains signes qui nous avaient frappés ? Nous avions donc pensé qu'il pourrait être utile de dégager un *syndrome clinique* qui faciliterait la recherche de cas semblables au nôtre.

En effet, depuis notre mémoire (Mai 1912) plusieurs exemples analogues ont été observés : dès 1913, un auteur américain publie une observation exactement superposable qu'il vient de remarquer chez une fillette.

Quelque temps plus tard, Mr le Professeur Bertolotti (de Turin) nous écrit (1913-1918) qu'il a étudié 3 cas

identiques à celui que nous avons publié. Ainsi, en peu d'années, parce qu'il les recherchait systématiquement, Mr le Professeur Bertolotti a pu reconnaître 3 cas typiques de cette malformation que nous avions étudiée avec notre maître le Dr Klippel. C'est donc une anomalie relativement fréquente et comme nous l'écrit le Professeur Bertolotti (1) : « Je crois pouvoir affirmer que le syndrome décrit par Klippel et par vous est assez répandu et que la rareté des observations est simplement due à la difficulté du diagnostic, soit par la clinique, soit par la radiographie ; cette anomalie donc, qui n'est pas rare, reste toujours méconnue, puisque dans tous ces cas le médecin pose le diagnostic de Mal de Pott sous-occipital. »

Notre travail sera très simplement divisé : après quelques pages de généralités consacrées aux anomalies, et à la réduction des vertèbres cervicales, nous étudierons cette nouvelle monstruosité, nous grouperons en plusieurs types nos observations et les faits qui s'en rapprochent. Nous essaierons de dégager de cet exposé un tableau d'ensemble anatomique et clinique, espérant ainsi montrer qu'il est possible de caractériser chaque groupe de variations par des signes cliniques, quelquefois par un véritable syndrome ; enfin nous discuterons la genèse de notre monstruosité et ses rapports avec le spina bifida.

(1) M. le Professeur Bertolotti nous a envoyé, avec ses superbes documents encore inédits, une lettre des plus intéressantes où il nous expose ses idées sur cette anomalie. Il nous autorise à nous en servir, nous lui en exprimons toute notre gratitude.

GÉNÉRALITÉS SUR LES ANOMALIES

Les premières recherches vraiment scientifiques sur les anomalies et les monstruosités datent du commencement du XIXe siècle avec les remarquables travaux des deux Geoffroy-Saint-Hilaire.

Cependant, dès l'antiquité grecque et latine, surtout dans les siècles où de si grands esprits se détachaient des foules ignorantes, on trouve au milieu des superstitions les plus grossières, les idées les plus justes sur la signification des anomalies. Mais l'opinion de quelques philosophes ne constituait qu'une faible clarté dans les ténèbres et ne pouvait servir de guide suffisamment précis ; il fallait que l'embryologie fut connue pour que puisse naître la tératologie.

La science possédait pourtant quelques cas bien observés, mais on y accordait peu d'attention et les anatomistes ne s'en occupaient que pour donner du fait nouveau quelque explication ridicule ou bizarre, puisée dans les idées superstitieuses qui dominaient alors tous les esprits.

Etienne Geoffroy-Saint-Hilaire, le créateur de l'ana-

tomie philosophique et de la tératologie, montre que tous les êtres, anormaux aussi bien que normaux, sont régis par des lois, qu'on peut retrouver en eux, même unité de plan, même unité de composition « il y a monstruosité, dit-il, dans son Anatomie philosophique, mais non pas pour cela dérogation aux lois ordinaires » ; il eut le grand mérite de donner à sa pensée une base scientifique ; par ses expériences sur les œufs de poule, expériences qui devaient être si parfaitement réglées par Dareste, il s'est efforcé le premier de leur trouver une explication rationnelle, « la monstruosité la plus grave et l'anomalie la plus légère sont essentiellement des faits de même ordre, des déviations du type spécifique produites par un changement de l'évolution ». Dès ce moment, les faits sont liés entre eux, on voit leur rapport avec le développement et, s'il est encore difficile de leur donner une explication, du moins on commence à comprendre leur nature et leur formation.

Actuellement, on se représente volontiers les anomalies comme les variations d'un type humain qui n'est point encore fixé, oscillant entre ce qu'il était autrefois et ce qu'il veut devenir, mais évoluant constamment vers la perfection.

Si les anciens auteurs se contentaient de rapporter l'anomalie, chaque cas publié aujourd'hui amène l'éclosion de nouvelles idées, de nouvelles théories qui s'efforcent d'apporter la lumière, mais qui ne font souvent qu'obscurcir les faits ; ceci nous permet de comprendre que la genèse de beaucoup de ces variations soit encore si peu connue.

Cette ignorance, cette difficulté d'expliquer les anomalies et les monstruosités constituent peut-être leur principal attrait ; leur cause, leur disposition, les différences et les ressemblances avec ce que nous apercevons chez les êtres vivants, tout cela suscite d'innombrables réflexions qui touchent au problème si complexe des rapports de l'homme et des animaux.

Il est peu de sujet aussi passionnant que celui qui concerne notre origine ancestrale ; aucune science mieux que la médecine ne saurait y répondre.

*
* *

Les variations peuvent atteindre tous les tissus, tous les organes de l'homme.

Elles sont particulièrement fréquentes sur les organes en voie d'atrophie ou de disparition ; dès qu'ils ont cessé d'être fonctionnels, ils n'obéissent plus aux règles ordinaires de la stabilité du type : ainsi les variations du cœcum et de l'appendice sont nombreuses.

On les trouve également sur les parties de notre être les plus perfectibles, celles qui n'ont point encore terminé leur évolution. Prenons comme exemple le système musculaire ; les muscles tendent à se dissocier ou à se réunir suivant le rôle et le but qu'ils ont à remplir : aux membres supérieurs, les muscles se perfectionnent, ils se multiplent à cause d'un travail toujours plus délicat, et cette tendance au morcellement s'étend

aux vaisseaux qui les nourrissent et aux nerfs qui les animent. Pour les membres inférieurs, au contraire, on assiste progressivement à leur réunion ; là toutes les masses charnues sont compactes, résistantes, la subdivision du travail musculaire est moins utile ; tout y est dirigé vers un but unique : le soutien du corps et la marche. Ainsi, la nature, pour mieux adapter l'homme à sa destinée, agit d'une façon inverse aux membres supérieurs et aux membres inférieurs.

Le squelette lui-même, cette charpente qui semble immuable, qui donne aux êtres leur forme extérieure et sur lequel viennent se fixer les organes et les autres tissus, n'échappe pas à ces variations. Leur existence s'explique à la simple inspection d'un squelette, et il n'est pas besoin de recourir à l'embryologie ou à l'anatomie comparée pour montrer que le thorax est comme le rachis une région en évolution qui n'a pas encore acquis sa forme définitive : les fausses côtes subissent certainement une tendance à disparaître ; de même la première côte est en voie d'atrophie, elle est moins développée que la deuxième et finira sans doute par ne plus exister (1).

Les variations vertébro-thoraciques nous apparaissent un peu comme une hésitation de la nature à revenir vers le passé ou à progresser vers l'avenir. Ledouble a appelé ces deux sortes de variation très fréquentes, les unes : *régressives*, ataviques qui marquent un retour

(1) Il n'est donc pas paradoxal de prévoir un jour futur où les fausses côtes étant disparues, et la 2e étant devenue la 1re, l'homme possédera un thorax réduit de hauteur (Ledouble).

en arrière ; les autres : *progressives* qui tendent vers le progrès.

Les anatomistes divisent les variations du rachis en deux groupes : variations numériques et variations morphologiques.

Nous limiterons notre travail à l'étude des *variations numériques par défaut de la colonne cervicale*.

LES VARIATIONS NUMÉRIQUES PAR DÉFAUT DES VERTÈBRES CERVICALES

La région cervicale, comme les autres segments du rachis présente des variations apparentes, c'est-à-dire compensées par une vertèbre en plus ou en moins dans une autre région et des variations réelles, les unes par excès et les autres par défaut.

Les variations numériques réelles par excès sont assez fréquentes et peuvent rester isolées, sans autres troubles morphologiques. Les variations par défaut, les seules qui nous intéressent, sont presque toujours associées à des troubles morphologiques (fusion vertébrale, hémi-vertèbre, côte cervicale ,etc...) ; comme s'il avait fallu l'action d'une cause importante, qu'elle soit pathologique ou mécanique, pour amener une modification de la région cervicale. Au contraire, les variations numériques réelles sans anomalie de structure, fréquentes dans la région caudale sont exceptionnelles dans le segment cervical, ce qui s'accorde avec l'autogénèse et la

phylogénèse qui nous montrent la grande constance des vertèbres cervicales au cours du développement et dans toute la série des mammifères.

Les anomalies numériques de la région cervicale semblent particulièrement fréquentes au niveau de la 3e vertèbre ; Ledouble pense que le point faible du squelette du cou se trouve à ce niveau entre les 2e et 3e v. cervicales.

Les variations peuvent n'atteindre qu'un seul métamère, quelquefois davantage, parfois même toute la colonne cervicale est supprimée et il existe ainsi toute une série d'intermédiaires entre l'état normal et l'absence complète de rachis cervical qui est le degré maximum de l'anomalie par défaut.

La littérature anatomique, jusqu'à ces dernières années, possédait peu d'exemples de réduction réelle du nombre des vertèbres cervicales, même en ajoutant les cas observés chez les fœtus monstrueux.

Nous ne signalons que pour mémoire les faits rapportés par Cruveilhier, Columbus et Cullen ; ils citent chacun un exemple de 6 vertèbres cervicales, mais ils ne parlent pas de la composition du reste de la colonne.

Le premier cas de réduction numérique vraie, sans compensation, semble avoir été observé par Haller en 1745 chez un fœtus anencéphalien ; il n'avait que 5 vertèbres cervicales et présentait un spina bifida limité à la cinquième vertèbre (1).

(1) Jules Guérin, p. 251.

En 1746, Morgagni cite un fait analogue chez un anencéphale avec spina bifida étendu à tout le rachis ; il n'existait que 4 v. cervicales, elles-mêmes très serrées et confondues (1).

Béclard parle d'un monstre acéphale chez lequel manquaient les premières vertèbres cervicales ; le reste du rachis était normal (2).

Goodhert, en 1874, décrit la colonne vertébrale d'un fœtus hydrocéphale, conservé au musée Hunter qui présente un large spina bifida cervico-dorsal allant jusqu'à la 6e dorsale, avec scoliose gauche et un spina bifida lombo-sacré. La colonne cervicale ne paraît constituée que par le corps de 4 vertèbres cervicales et demie, représentant les 4 premières cervicales et la moitié gauche de la cinquième. Les 5 premiers V. dorsales sont très déformées tandis que les 7 dernières qui ne répondent pas au spina bifida sont normales.

Soulignons en passant la fréquence, chez les fœtus monstrueux. *du spina bifida associé aux variations numériques des vertèbres cervicales ;* nous retrouverons une disposition très voisine chez les individus dont nous rapportons plus loin l'observation.

Le cas de réduction cervicale le plus intéressant a été décrit par Villet et Walsham : il s'agissait d'une femme de 31 ans, atteinte de scoliose et dont la mère présentait une pareille difformité. Le rachis comprenait seulement douze vertèbres et demie : 3 lombaires, 7 dorsales et demie, 2 cervicales la 6e et la 7e (celle-ci munie d'une côte surnuméraire).

(1) Jules Guérin, p. 251 ; (2) p. 418 (Observ. 38).

Varaglia, en 1882, à l'Université de Turin, dissèque le squelette d'un nain n'ayant que 5 v. cervicales, le reste de la colonne avait sa formule normale.

Dans un cas signalé par Staderini (1894) la colonne vertébrale était constituée par 6 vertèbres cervicales, 12 dorsales, 5 lombaires, 5 sacrées, et 4 coccygiennes.

Rabaud (1907) a examiné un fœtus féminin de 230 gr. paracéphalien hémicéphale et acardiaque provenant d'une grossesse géméllaire bivitelline. La colonne vertébrale se composait 24 ou 25 pièces se répartissant en : 12 D + 5 L + 5 S + 2 ou 3 C. ; les vertèbres cervicales faisaient complètement défaut. L'extrémité inférieure de la colonne sacrée présentait un rachis chisis très irrégulier.

Nau (1904) décrit dans sa thèse l'observation d'un garçon né à terme, mort le 8e jour ; la colonne cervicale était constituée par les 5e, 6e et 7e vertèbres mal formées, il manquait donc 4 vertèbres cervicales.

Bertolotti (1916) cite les observations d'un garçon de 7 ans et d'un jeune homme de 17 ans qui n'avaient l'un et l'autre que 6 vertèbres cervicales.

En somme, bien que de nombreux auteurs les aient recherchées, il existe très peu d'exemples de variations numériques des vertèbres cervicales ; dans une statistique d'ensemble rapportée par Ledouble, sur un total de 1420 colonnes vertébrales, cartilagineuses ou osseuses, provenant de vieillards, d'adultes, d'enfants, de nouveau-nés ou d'embryons ; 2 seulement (0,14 %) étudiées l'une par Staderini, l'autre par Dwight avaient 6 vertèbres cervicales.

PREMIÈRE PARTIE

Notre historique, déjà si court en comprenant les cas recueillis chez le fœtus, le serait bien davantage si nous avions voulu nous limiter aux faits observés chez les êtres ayant vécu. Cette rareté augmente singulièrement l'intérêt des observations que nous allons rapporter et que nous nous proposons d'étudier au double point de vue de la clinique et de la pathogénie.

Suivant le degré de la réduction numérique et la netteté des signes cliniques, on peut considérer plusieurs types que nous étudierons successivement.

Type I

C'est le degré maximum de la réduction numérique. *Les vertèbres cervicales paraissent absentes* ou très diminuées ; les côtes remontent jusqu'au crâne constituant un véritable *thorax cervical* ; il existe un *orifice triangulaire postérieur* que nous assimilerons à un spina bifida cervical supérieur.

Nous exposerons d'abord les observations, nous ferons ensuite une étude d'ensemble anatomique et clinique de la monstruosité.

I. — Observations

Observation I
(en collaboration avec M. le Dr Klippel) (1)

L. Joseph, âgé de 46 ans, tailleur, entre le 13 décembre 1911 à l'hôpital Tenon, salle Bichat, pour une pleurésie avec congestion pulmonaire et néphrite.

Dès le premier examen (fig. 1 et 2), on est frappé par l'aspect

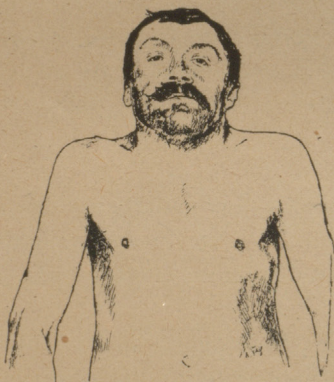


Fig. 1

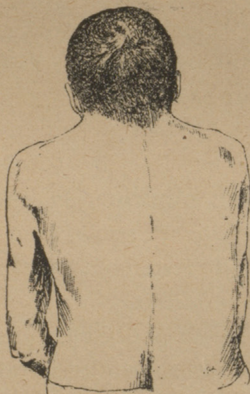


Fig. 2

du malade : le cou paraît supprimé; la tête est immédiatement appliquée sur le tronc; on dirait que la colonne vertébrale

(1) Cette observation a déjà été très complètement décrite en collaboration avec notre maître le Dr Klippel dans la *Nouv. Icon. de la Salp.*, No 3, juin 1912. Nous ne reviendrons que sur certains points qui méritent d'être précisés.

s'est tassée à sa partie supérieure, comme dans certains maux de Pott sous-occipitaux. Chez notre malade, nous ne trouvons rien qui puisse expliquer cette disposition, pas de douleur le le long de la colonne, pas de mal de Pott, pas de traumatisme antérieur. Nous l'interrogeons, mais ses antécédents personnels ou héréditaires n'ont pas le moindre rapport avec cette anomalie. Nous voulons insister particulièrement sur l'inexistence de difformité squelettique dans sa famille.

Le malade ne sait s'il avait cette disposition en naissant, il se rappelle seulement que vers 7 ans, on l'a montré à un médecin qui a proposé une opération. A ce moment il présentait, paraît-il, outre l'absence de cou, une forte déviation de la tête à gauche, si bien que l'oreille touchait l'épaule. Cette inclinaison dura jusqu'à l'âge de 12 ans, et finit par disparaître.

Notons un fait intéressant dans l'histoire du malade ; depuis l'âge de 15 ans, il a fait de fréquents et longs séjours dans les hôpitaux pour diverses affections : appendicite, pleurésie, bronchite chronique, et malgré tant d'examens on ne s'était jamais aperçu de l'étrange malformation qu'il présentait.

Examen clinique du malade. — Le malade est de petite taille, la tête un peu grosse pour le reste du corps ; mais les rapports de longueur du tronc et des jambes ne sont pas sensiblement modifiés.

L'aspect un peu *figé, l'absence de cou* sont bien visibles sur les deux photographies qui accompagnent notre observation.

Sur la première, vue de face, le malade relève la tête au maximum, et ceci nous indique déjà une des particularités qu'il présente : difficulté des mouvements de la tête sur le tronc.

Sur la deuxième photographie, vue de dos, on peut voir *l'implantation des cheveux* se faire très bas ; elle occupe une surface triangulaire à base supérieure répondant au bord inférieur de l'occipital, et dont le sommet coïncide avec la 3e apophyse

dorsale. Malheureusement notre patient (fig. 3) s'était fait raser peu de jours auparavant, et l'on remarque assez difficilement cette disposition des cheveux.

Les mouvements de la tête sont limités :

Sens antéro-postérieur. — La distance de la pointe du menton à la fourchette sternale est de 12 cm dans l'extension forcée,



Fig. 3. — Face postérieure de la tête montrant l'absence de cou et l'implantation basse des cheveux.
(Figure extraite de la *Nouv. Icon. de la Salp.*, n° 3, 1912.)

et de 7 cm dans la flexion forcée, il n'existe qu'une très faible différence de 5 cm. entre l'extension et les flexions maxima ; chez un individu à cou normal, ce chiffre est près de trois fois supérieur.

Sens latéral. — Les mouvements sont encore plus réduits ; leur amplitude très faible n'a pas été mesurée.

Les mouvements de la tête sont seuls limités ; les bras et les jambes conservent des mouvements normaux.

La direction générale de la colonne vertébrale est modifiée : elle forme une courbe à convexité postérieure et présente dans l'ensemble une déviation vers la gauche. L'hémi-thorax droit paraît de ce fait plus grand que celui du côté gauche.

Examen du malade aux rayons X. — L'image radioscopique est tout à fait caractéristique : elle confirme absolument l'examen clinique en montrant l'absence complète de cou et de colonne cervicale (Fig. 4).

Toutes les vertèbres dorsales portent des côtes, l'insertion des deux premières côtes est si élevée qu'il est difficile d'apercevoir nettement leur attache au squelette vertébral ; cette union est en partie cachée par le maxillaire inférieur en avant, et par la base de l'occipital en arrière ; de sorte que la cage thoracique paraît remonter jusqu'à la base du crâne. Cette disposition entraîne une situation très anormale des clavicules, leur articulation sterno-claviculaire répond en projection à la 6e ou 7e vertèbre dorsale, au lieu de la 1re ou 2e à l'état normal.

La difficulté d'interprétation de la radiographie est augmentée par l'abaissement de l'écaille de l'occipital. Il devait s'agir d'une *cypthose basilaire* (1), déformation caractérisée par la descente exagérée de la fosse cérébrale postérieure.

Nous n'insisterons pas davantage, tous ces détails devant être confirmés par l'étude de la pièce anatomique.

Donc, en résumé, l'examen radioscopique comme l'examen clinique nous révèle une cage thoracique remontant jusqu'à la base du crâne, occupée entièrement par les deux poumons, dont les lobes supérieurs paraissent venir se souder sur le sommet de la cage.

L'examen du malade ne révèle d'autre part ni syphilis, ni

(1) Nous n'avions pas reconnu cette déformation, mais ainsi que nous l'a fait remarquer le Pr Bertolotti, il semble d'après les radiographies qu'elle devait exister dans notre cas, comme dans toutes ses observations personnelles.

blennorrhagie, pas de signe de tuberculose, cependant éthylisme probable.

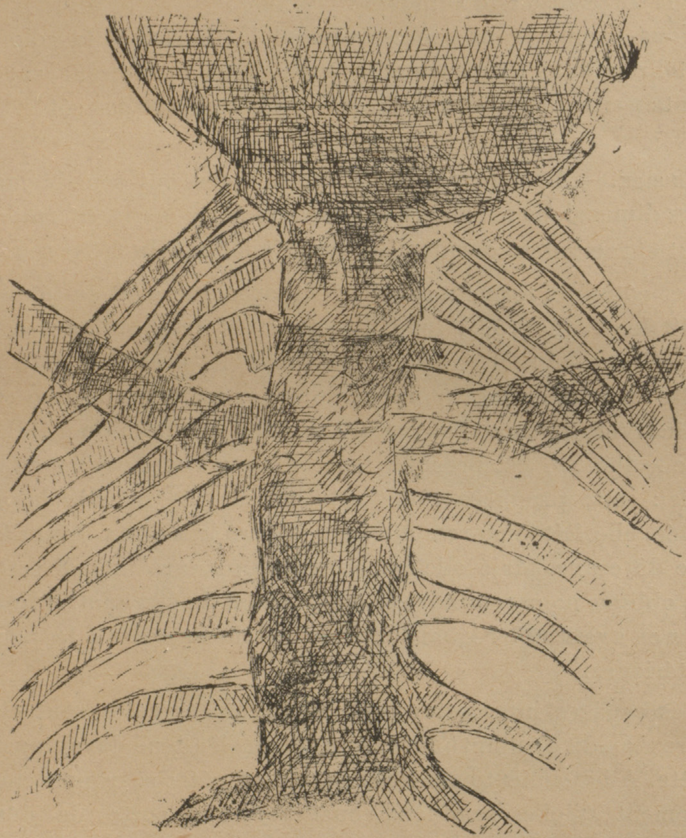


Fig. 4. — Schéma radiographique montrant la constitution du thorax cervical

Ajoutons que le malade est un rénal avec congestion pulmonaire compliquée de pleurésie, albumine dans les urines, gros cœur avec bruit de galop. Il succombe le 19 janvier 1912.

Autopsie. — Nous passerons sur les lésions des organes qui confirment pleinement l'examen clinique, ne voulant étudier que la disposition du squelette.

Nous examinerons successivement le thorax et la colonne vertébrale dans leur ensemble ; puis nous insisterons sur les points particulièrement intéressants du rachis et des côtes.

Thorax. — Les deux cavités thoraciques ont sensiblement leurs dimensions normales. Les poumons les occupent entièrement et remontent comme elles jusqu'à la base du crâne (fig. 5).

Les côtes qui forment cette cage thoracique sont au nombre de 12 de chaque côté ; leur direction est très oblique, cette disposition se remarque surtout pour la première côte qui limite un orifice très rapproché de la verticale, tandis que chez un individu normal l'ouverture qui fait communiquer le cou avec le thorax, est presque horizontale ; l'explication en est aisée : cette première côte s'attache sur la vertèbre la plus élevée, elle fait ainsi remonter en arrière le thorax jusqu'à la base du crâne. Mais elle est obligée de suivre une direction très oblique pour rejoindre le manubrium du sternum, et limite alors en avant une région cervicale qui n'existe pas à la partie postérieure.

Les espaces intercostaux qui séparent les côtes sont chez notre malade d'autant plus larges qu'on s'éloigne davantage de la tête. A la partie toute supérieure, les côtes se rapprochent tellement qu'elles semblent constituer une sorte de dôme osseux, véritable carapace où vient se loger l'extrémité de chaque poumon. C'est avec la plus grande difficulté qu'on arrive à séparer et à compter les côtes.

Colonne vertébrale. — Dans son ensemble, ce rachis présente une large courbure à convexité postérieure ; c'est en somme le prolongement de la courbure dorsale jusqu'au crâne

par suite de l'absence de courbure cervicale liée à la non existence de ces vertèbres.

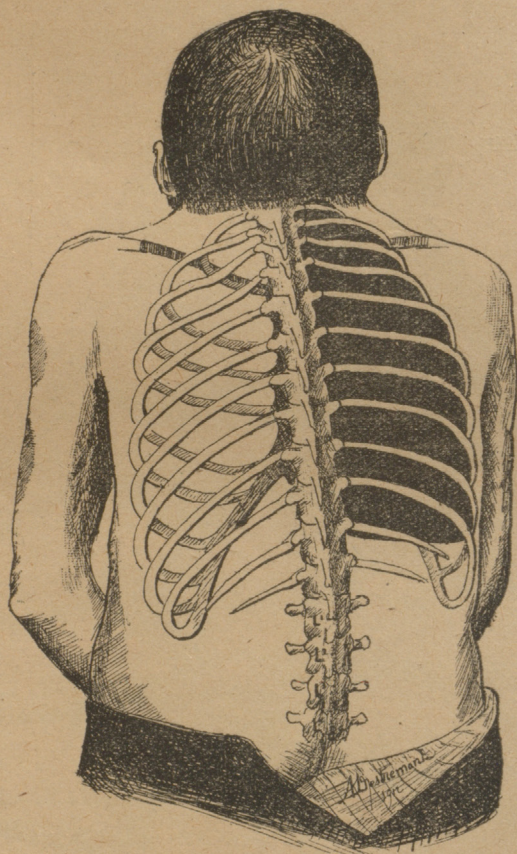


Fig. 5. — Vue postérieure du thorax montrant la disposition de la cage thoracique et des poumons
(Figure extraite de la *Nouv. Icon. de la Salp.*, n° 3, 1912.)

Il existe une scoliose à concavité latérale droite, répondant au tiers supérieur du rachis (ceci confirme les constatations cliniques).

Cette colonne vertébrale considérée de l'occipital au sacrum

peut être divisée en trois portions que nous étudierons successivement :

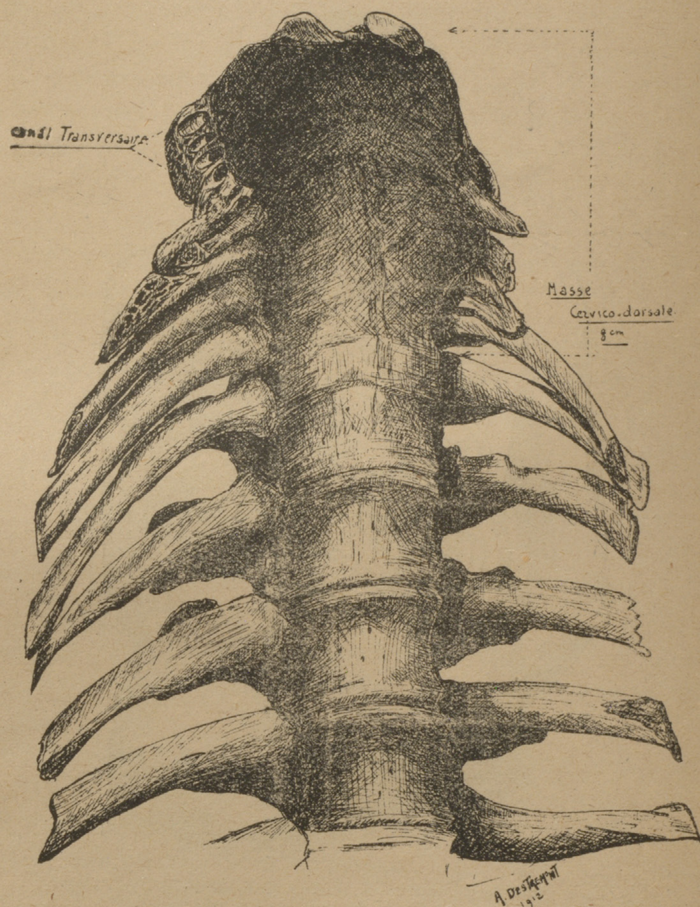


Fig. 6. — La partie supérieure de la colonne vertébrale (vue antérieure) remarquer l'origine très rapprochée des premières côtes
(Figure extraite de la *Nouv. Icon. de la Salp.*, n° 3, 1912.)

Masse cervico-dorsale,
Vertèbres dorsales,
Vertèbres lombaires.

a) *Masse cervico-dorsale.* — Cette portion est certainement formée de plusieurs vertèbres qui se sont soudées entre elles au cours du développement. On distingue assez facilement les côtes de chaque côté. L'origine de ces côtes est très rapprochée, presque soudée à la naissance. Cette masse osseuse a une forme allongée et aplatie d'avant en arrière ; elle a une longueur de 8 cm., une largeur variable, mais qui va en augmentant vers le haut, où elle atteint en son maximum 5 cm. et 3 cm. seulement à son niveau le plus étroit.

La face antérieure (fig. 6) répond aux corps des vertèbres atrophiées, elle est lisse, régulièrement aplatie, elle ne présente ni les saillies des disques, ni les dépressions des corps vertébraux qui se voient normalement ; cependant on arrive à distinguer quelques stries légères, transversales, faiblement arquées à concavité inférieure, c'est tout ce qu'on peut rapporter à une ébauche de division vertébrale. Cette face antérieure est plus large et beaucoup plus aplatie que les corps des vertèbres normales ; son épaisseur ne dépasse pas 1 cm., il semble que cette partie supérieure du rachis a été tassée de haut en bas et aplatie d'avant en arrière ; du dessous de cette masse, les corps vertébraux reprennent leur forme et leur épaisseur normales.

La face postérieure (fig. 7) est presque tout entière occupée par un très large et très oblique orifice triangulaire en forme de V à sommet inférieur. Il a une largeur de 3 cm. 8 à sa partie supérieure et une longueur de 4 cm. 5. Ce large orifice ressemble à un spina bifida s'étendant à toute la partie postérieure de la colonne cervicale ; nous verrons, en discutant la genèse de cette malformation tout l'intérêt de cette remarque. L'extrémité inférieure de cet orifice se termine par une crête formée par la réunion de 4 apophyses épineuses qui chevauchent les unes sur les autres, cette crête épineuse est donc très irrégulière, sa longueur est de 4 cm. sa largueur de 6 mm. Signalons une particularité intéressante : nous avons étudié cet orifice sur le cadavre, la tête restant unie à la colonne vertébrale, les rapports avec la base de l'occipital étaient variables suivant la



Fig. 7. — La partie supérieure de la colonne vertébrale (vue postérieure). Remarquer l'orifice triangulaire postérieur

(Figure extraite de la *Nouv. Icon. de la Salp.*, n° 3, 1912.)

position de la tête : Lorsque la tête était en hypertension, l'occipital venait au contact de cette apophyse épineuse. Lorsque la tête était en hyperflexion, un espace de 2 centimètres la séparait de la base de l'occipital. Un doigt introduit dans cet espace pénétrait directement dans le trou occipital, et l'on sentait facilement le bulbe et le cervelet.

L'extrémité supérieure de la masse osseuse montre deux surfaces articulaires séparées par une crête en forme de dent pointue ; c'est certainement un reste de l'apophyse odontoïde de l'axe qui, lorque s'est constitué la malformation, s'est incorporée et confondue avec les segments osseux voisins. Ce bord supérieur n'est pas horizontal, mais s'abaisse un peu vers la droite, ce qui donne une certaine asymétrie aux 2 surfaces articulaires, celle du côté droit se trouve sur un plan inférieur et oblique ; cette disposition devait rendre peu stable l'articulation de la colonne vertébrale avec l'occipital. Cette surface articulaire est assez étroite, elle se continue en arrière par l'orifice triangulaire.

Cette portion supérieure de la colonne vertébrale ne possède donc ni atlas, ni axis individualisés.

Vue par des faces latérales, cette masse osseuse paraît très étroite, à cause de l'aplatissement d'avant en arrière des corps vertébraux, elle présente, en plus de 4 paires de côtes que nous avons déjà signalées, un canal que nous considérons comme l'homologue du canal vertébral. Ce canal transversaire destiné sans doute à contenir l'artère vertébrale est situé au-dessus de l'origine des premières côtes, il est uni au canal rachidien par plusieurs orifices que parcouraient probablement les nerfs rachidiens ; ces orifices sont irréguliers, surtout du côté gauche, très rapprochés, séparés les uns des autres par un pont très mince de tissu osseux ; leur longueur est très suffisante pour livrer passage aux nerfs sans les comprimer, il est assez difficile de les compter, cependant nous croyons qu'il y a 6 orifices à droite, 5 seulement du côté gauche, mais le dernier plus large semble former l'union de deux orifices.

Si maintenant, nous voulons homologuer les vertèbres qui constituent cette masse, si nous nous en tenons aux données classiques, nous devrions les considérer comme vertèbres dorsales, puisque seules ces vertèbres possèdent des côtes. Comme il existe 4 paires de côtes, et qu'on peut diviser la crête épineuse en 4 parties, nous pourrions admettre que cette masse est formée de 4 vertèbres dorsales ; en réalité, il n'y a que la partie inférieure de cette masse osseuse qui soit le reliquat des 4 vertèbres dorsales ; c'est dans cette partie inférieure réduite à 4 cm. que nous trouvons les 4 paires de côtes et les apophyses transverses et, en arrière, les apophyses épineuses.

Au-dessus se voit une autre portion également de 4 cm. qui possède sur ses parties latérales un canal transversaire où devait se loger l'artère vertébrale ; ce canal communique, comme nous l'avons vu, par plusieurs orifices avec la cavité médullaire, il est probable que chaque orifice répondait à un nerf rachidien et représente chacun le reliquat d'une vertèbre cervicale. Nous n'avons compté que 6 orifices du côté droit, il semblerait donc qu'il n'y eût que 6 nerfs rachidiens cervicaux, répondant à 6 vertèbres cervicales rudimentaires, mais comme il n'existait aucun trouble d'innervation, nous devons penser que le nombre des racines était normal et les deux racines qui manquaient d'orifices, devaient emprunter un autre trajet ; cette partie de la masse cervico-dorsale qui répond en arrière à l'ouverture triangulaire et sur les côtés au canal transversaire, nous parait donc représenter la colonne cervicale fusionnée.

b) *Vertèbres dorsales.* — Les 8 vertèbres dorsales, que nous trouvons ensuite, sont bien différenciées, sauf la première qui est presque complètement soudée en avant à la masse cervico-dorsale.

Ces 8 vertèbres sont chacune munies d'une paire de côtes et d'une apophyse transverse normale, non perforée par un trou transversaire et articulée avec les côtes.

Elles n'ont rien, en somme, dans leur structure qui les différencie notablement des vertèbres dorsales d'une autre colonne.

c) *Vertèbres lombaires.* — Notre pièce ne comprend que 4 vertèbres lombaires ; mais la dernière a nettement les apparences d'une 4me et non d'une 5me vertèbre lombaire. La 5me est sans doute restée unie au sacrum par suite des difficultés de l'autopsie ; nous ne pensons pas qu'on puisse la considérer comme sacralisée.

Elles ont tous les caractères types des vertèbres lombaires : un corps large et haut ; des apophyses transverses très développées, véritables apophyses costiformes : enfin des apophyses épineuses quadrilatères et très volumineuses.

Remarquons pourtant une variation intéressante ; les apophyses transverses et les apophyses épineuses, au lieu d'avoir une direction horizontale tendent à se diriger en haut, en dehors et en avant, reproduisant à l'état d'ébauche une disposition qu'on retrouve chez quelqnes espèces animales.

Voici quelques mensurations parmi celles qui nous paraissent les plus intéressantes :

Dimensions de la colonne vertébrale (de l'occipital à la 5me lombaire, non comprise)

En suivant les courbures. . . . . 43 cm. 5
Sans suivre les courbures . . . . . 42 cm. 5

Dimensions de chacune des portions de la colonne vertébrale :

Portion lombaire (4 vertèbres). . . . . . 14 cm.
Portion dorsale (8 vertèbres). . . . . 21 cm.
Masse cervico-dorsale. . . . 8 cm., dont 4 cm. pour portion cervicale proprement dite, et 4 cm. pour ce qui représente les 4 premières V. D.

Largeur des corps vertébraux :

Les vertèbres dorsales du tiers moyen sont les plus étroites, c'est également à ce niveau que la scoliose atteint son maximum ;

de là, le diamètre transverse augmente progressivement vers les deux extrémités du rachis.

Maximum dans région lombaire (4me V. Lomb.) : 5 cm. 5

Minimum dans région dorsale (2me V. dorsale différenciée) : 2 cm. 5.

*
* *

Ainsi, cette colonne vertébrale est très anormalement constituée : elle mérite de retenir l'attention pour plusieurs raisons :

1°) *Vertèbres*. — Le nombre des vertèbres formant le squelette depuis l'occipital jusqu'au sacrum est très réduit. Nous ne comptons que 12 vertèbres bien différenciées, au lieu de 24 sur un sujet normal. Nous trouvons de bas en haut :

4 vertèbres lombaires typiques (nous rappelons que la 5me devait exister, mais était restée unie au sacrum par suite des difficultés de l'autopsie).

8 vertèbres dorsales, munies chacune d'une paire de côtes.

Une masse osseuse complètement soudée dans laquelle il est impossible de différencier des corps de vertèbres. Cette masse a une hauteur de 8cm ; sa moitié inférieure porte 4 paires de côtes plus ou moins réunies à leur origine, elle nous paraît donc formée par les 4 premières vertèbres dorsales.

La formule vertébrale nous paraît donc la suivante :

x C + 4 D très atrophiées + 8 Dorsales + 5 Lomb. + S et C
masse cervico-dorsale
portant 4 p. côtes

Cette colonne vertébrale est ouverte en arrière et en haut : au lieu de la crête des apophyses épineuses, on voit un *large orifice triangulaire* (spina bifida), en forme de V à sommet inférieur, en communication directe avec le trou occipital.

En avant de cet orifice, se trouve une ébauche d'articulation

qui permettait les mouvements limités que l'on constatait sur le vivant.

2°) *Côtes.* — Les 8 vertèbres dorsales nettement différenciées portent chacune une paire de côtes, il existe donc 12 paires de côtes.

Les premières côtes remontaient jusqu'à la base du crâne : elles constituaient avec les côtes suivantes une véritable cage thoracique cervicale renfermant le cœur et les poumons.

En somme, deux faits dominent, qui dépendent d'ailleurs l'un de l'autre :

L'absence de vertèbres cervicales individualisées
Cage thoracique remontant jusqu'au crâne

et tout cela ayant existé chez un homme de 46 ans, ne s'étant jamais beaucoup ressenti de sa monstruosité. Il est non douteux que nous sommes en présence d'une malformation congénitale ; la colonne vertébrale est saine quoique prodigieusement anormale. Nous n'avons trouvé, ni à l'examen radiographique, ni en examinant directement la pièce anatomique, la moindre trace de lésions pathologiques, pottique ou autres.

Observation II *(Roland O. Meisen)*

Cette observation rapportée par M. Desfosses dans la Presse Médicale a été publiée en 1913 dans un journal américain « *The american journal of orthopedic surgery* ». L'auteur, M. Roland O. Meisen, donne très peu de détails, mais il est facile de voir par la photographie et la radiographie que ce cas est exactement comparable au nôtre (fig. 8).

« Il s'agissait d'une fillette de 10 ans qui, depuis sa naissance, présentait de la difficulté à remuer la tête. Il n'y avait *pas de*

cou, la tête reposait directement sur le tronc ; l'axe des yeux était oblique.

Sur la radiographie, on voit nettement que les vertèbres cervicales sont absentes ; il paraît exister quelques apophyses transverses rudimentaires et fusionnées. Il existait aussi une déformation de la région dorsale supérieure et une fusion de quelques-unes des côtes. »



Fig. 8. — Absence de la colonne cervicale Attitude de la fillette. (Roland, O. Meisen)
(Figure extraite de la *Presse Medicale*, n° 45, 1913.)

A cette courte notice, nous ajouterons quelques réflexions :

En examinant la photographie, on est frappé par l'attitude toute spéciale de la fillette : la tête est penchée à droite et l'oreille droite est plus rapprochée que la gauche de l'épaule correspondante ; le menton est ramené vers le sternum, l'épaule droite est légèrement plus élevée ; on se croirait en présence d'un *torticolis congénital* ou de certains *maux de Pott sous-occipitaux* ; nous serions surpris si les médecins qui ont été

consultés, n'y avaient pas songé avant de faire exécuter la radiographie. On devine aussi que les mouvements de la tête doivent être très limités et on a l'impression que l'enfant relève le menton au maximum ; la déviation de l'axe des yeux semble l'indiquer.

L'auteur américain ne parle pas de l'implantation basse des cheveux, mais ce signe important d'anomalie existait certaine-



Fig. 9. — Absence de la colonne cervicale (Radiographie) (Roland, O. Meisen)

ment, il est facile de s'en rendre compte sur la photographie, bien qu'elle ait été prise de face.

Notons aussi que l'aréole mammaire est légèrement abaissée et paraît plus rapprochée de l'ombilic qu'à l'état habituel.

La radiographie montre avec évidence la constitution du *thorax cervical* qui remonte jusqu'à la base du crâne et donne aux clavicules une situation très anormale, l'articulation sterno-claviculaire nous paraît répondre en projection à la 7e ou 8e vertèbre dorsale (fig. 9).

La colonne cervicale est certainement très réduite, elle n'est pas tout à fait absente puisqu'on voit des traces d'apophyses transverses. D'autre part, il doit exister un abaissement notable de l'écaille de l'occipital (cyphose basilaire), comme dans les malformations analogues ; cette disposition cache une partie de la masse cervico-dorsale et rend encore plus difficile la lecture du radiogramme. Sous la voûte de l'occipital on distingue nettement un espace clair, assez considérable, *triangulaire à base supérieure*, qui doit être l'expression d'un spina bifida analogue à l'ouverture que nous avons décrite à l'extrémité supérieure de notre masse cervico-dorsale.

Les premières dorsales semblent soudées et ne former qu'un bloc osseux avec ce qui reste de la colonne cervicale. C'est la même disposition que nous avons décrite à l'extrémité supérieure de notre masse cervico-dorsale.

Les autres vertèbres dorsales paraissent normalement constituées.

Les espaces intercostaux sont d'autant plus larges qu'on s'éloigne davantage de la tête. Les côtes sont très rapprochées et semblent être plus ou moins soudées à la partie toute supérieure de la cage thoracique.

En somme, ce cas se rapproche beaucoup du nôtre, mais la déviation scoliotique est ici plus prononcée.

Observation III *(Bertolotti)*

Il s'agit d'un malade, âgé de 30 ans, envoyé en 1909 au professeur Bertolotti avec le diagnostic de mal de Pott sous-occipital. Il était soigné à l'hôpital pour une bronchite chronique (fig. 10 et 11).

Voici ce que nous écrit en 1918 M. le professeur Bertolotti :

« Malheureusement tous mes documents radiographiques

concernant cette observation ont été perdus, bien que depuis la lecture de votre travail, j'eusse fait pendant plusieurs années des recherches pour repérer le sujet ; tous mes efforts ont été vains — le cas n'a donc pas été publié, je conserve seulement les deux photographies que je vous envoie et vous verrez par



Fig. 10 et 11. — D'après les documents photographiques du Pr Bertolotti
Remarquer l'absence de cou et l'implantation basse des cheveux

vous-même combien elles sont intéressantes et tout à fait superposables à votre cas.

Cette malchance n'a pas empêché que je dusse être plus heureux dans la suite, car en septembre 1916 et en mars 1917, j'ai eu finalement la possibilité de tomber successivement sur 2 cas typiques de cette anomalie. »

Au cours d'un travail publié en 1917, le Professeur Bertolotti ajoute les renseignements suivants : « le cas présentait une conformation du crâne et de la nuque tout à fait identique à celle signalée par Klippel et Feil, et cette identité de l'aspect

extérieur se retrouvait dans l'analogie de l'examen radiographique qui permettait de relever une absence complète de toute la colonne cervicale. Il suffit de comparer la photographie du cas Klippel et Feil avec mon observation pour reconnaître aussitôt la grande similitude de l'aspect du crâne, de l'attitude et spécialement de l'implantation basse des cheveux qui descendent jusqu'à la région dorsale. »

D'après les renseignements que nous a écrits le Professeur Bertolotti, ce sujet aurait présenté une absence presque complète des vertèbres cervicales avec constitution d'une masse cervico-dorsale comme dans notre première observation. L'examen des photographies est en effet très caractéristique et montre des signes cliniques très accusés :

L'implantation des cheveux est remarquablement basse, descendant sur la ligne médiane jusqu'à la région interscapulaire.

Le cou n'existe pour ainsi dire pas, la tête repose directement sur le tronc, on devine une grande *limitation des mouvements* et le malade semble faire effort pour relever le menton.

Le Professeur Bertolotti nous signale dans ce cas comme dans les suivants : l'abaissement considérable de l'aréole mammaire et son rapprochement du point ombilical. La longueur apparente excessive des bras et la cambrure simienne du dos par l'abolition de la lordose physiologique cervicale et lombaire.

Même si nous ne possédions pas les renseignements que nous a fournis le Professeur Bertolotti qui a examiné son malade à la radiographie, nous pourrions affirmer l'existence d'une malformation cervicale par les seuls signes cliniques et surtout l'*implantation très basse des cheveux, l'absence de cou* et l'attitude particulière du malade.

Observations IV *(inédite)*

(que nous devons à l'obligeance de MM. les Professeurs Bertolotti et Mattirolo de Turin)

Ce malade a été très complètement étudié en septembre 1916 tant au point de vue clinique qu'au point de vue radiologique par les Professeurs Bertolotti et Mattirolo, qui ont eu l'amabilité de nous communiquer l'observation bien qu'elle soit encore inédite.

Il s'agit d'un jeune homme de 23 ans, sans antécédent héréditaire intéressant à signaler ; pas d'autres anomalies dans la famille ; les parents se sont aperçus de la difformité dès la naissance.

Dans l'histoire du malade, aucune particularité à relever, si l'on excepte des crises bronchitiques répétées.

Le malade avait été considéré comme atteint de mal de Pott sous-occipital (fig. 12 et 13).

Examen clinique. — La photographie montre *l'absence du cou ;* la tête est comme enfoncée entre les épaules et légèrement penchée du côté droit. Cet aspect fait d'abord songer à un ancien mal de Pott sous-occipital, mais on est frappé par *l'implantation des cheveux* qui se fait très basse sur la nuque et descend jusqu'au voisinage des épaules,

Les *mouvements de la tête sont très limités* dans tous les sens.

M. Bertolotti a relevé plusieurs particularités qu'il a également retrouvées chez ses deux autres malades :

Photographie vue de dos. — D'abord le dos est plat par

abolition des courbures physiologigues cervicales et lombaires en lordose, ce qui rappelle un peu la cambrure simienne.

La colonne paraît assez droite comme dans notre observation I et le simple examen ne décèle pas de scoliose.

Les omoplates sont surélevées et présentent une disposition tout à fait anormale, elles ont une forme quadrangulaire comme dans le type simien.



Fig. 12 et 13. — D'après les photographies de MM. les Professeurs Bertolotti et Mattirolo

Photographie vue de face. —Montre l'abaissement de la région mammaire. la distance qui sépare l'ombilic de l'aréole mammaire est manifestement réduite.

On est également frappé par la longueur excessive des bras comparée au corps du sujet.

Examen radiographique. — *Cage thoracique.* — La cage thoracique semble remonter jusqu'à la base du crâne, on le voit nettement sur la radiographie obtenue de dos. Le cliché pris de

de profil laisse encore paraître un certain espace vertébral entre la base du crâne et le sommet de la cage thoracique.

Par suite de cette élévation de la cage thoracique, les clavicules sont très abaissées et l'articulation sterno-claviculaire paraît répondre en projection à la 5e vertèbre dorsale au lieu de la 1re ou 2e vertèbre dorsale, chez un sujet normalement conformé.

Comme dans notre observation I, les premières côtes sont fusionnées à leur naissance, et leur direction est beaucoup plus oblique qu'à l'état normal.

Colonne Vertébrale. — Dans l'ensemble, il n'y a pas de déformation rachidienne bien visible, si l'on excepte la lordose cervicale et la courbure générale de la colonne à convexité postérieure.

Extrémité supérieure du rachis

Voici la note que le Pr Bertolotti a jointe à la radiographie qu'il a obtenue par voie buccale :

« 1° Existence d'une *masse cervico-dorsale* fusionnée comprenant d'une part plusieurs segments avec éléments costaux (ce sont les premières vertèbres thoraciques soudées entre elles) et d'autre part, au-dessus, une ébauche rudimentaire des segments cervicaux.

« 2° Les dits segments correspondent exactement à cette portion cervicale très réduite que vous avez si bien décrite en soulignant l'existence d'un canal transversaire pour l'artère vertébrale.

« Ce moignon informe, énormément aplasique est réduit à une longueur de 4 ou 5 cm. il représente la fusion de plusieurs segments cervicaux. Mon interprétation radiographique est arrivée à individualiser 3 ou 4 éléments cervicaux.

« 3° Sur la radiographie (fig. 14) on peut voir de toute évidence cet orifice *triangulaire à sommet inférieur* qui se termine en bas par la réunion des apophyses épineuses des premiers segments thoraciques fournis de côtes ainsi que dans votre cas.



Fig. 14. — Radiographie de MM. Bertolotti et Mattirolo montrant la constitution de la masse cervico-dorsale. (La flèche indique l'orifice triangulaire postérieur.)

« Ce trou est l'expression d'un rachis-chisis postérieur par aplasie des éléments postérieurs des premiers segments cervicaux.

« 4° La radiographie latérale démontre l'existence de la *cyphose basilaire* provoquée par la descente presque verticale de la fosse cérébrale postérieure. »

Dans la lettre très intéressante qu'il nous adresse, M. Bertolotti ajoute ceci :

« La lecture de mes documents radiographiques m'a donné pour les segments rachidiens de mon sujet la formule suivante :

$$X\,C + 12\,D + 5\,L + 5\,S + 3\ \text{Coccy.}$$

formule dans laquelle X représente la fusion de 3 ou 4 segments cervicaux rudimentaires ; encore il faut ajouter que les 12 dorsales ne sont pas toutes bien individualisées, car les 3 premiers segments thoraciques sont synostosés.

« Dans ce cas donc l'aberration morphologique est restée cantonnée dans l'extrémité céphalique du rachis, fait singulier si l'on songe à la fréquence des anomalies multiples échelonnées dans le rachis dans tous les vices de différenciation régionale.

« Mon impression est qu'il s'agit indéniablement d'un cas analogue à celui publié par Klippel et par vous, il se peut que des nuances existent entre les 2 observations, il est probable même que mon observation représente un degré moindre de la difformité congénitale. » (1)

En somme cette observation, très facile à étudier grâce aux superbes documents radiographiques de MM. Bertolotti, et Mattirolo est très comparable à la nôtre quoique représentant un degré moins avancé.

Nous retrouvons comme dans notre cas des malformations localisées uniquement à l'extrémité supérieure du rachis et caractérisées par :

l'existence d'une masse cervico-dorsale,
l'existence d'un orifice triangulaire postérieur,
une cage thoracique remontant jusqu'à la base du crâne,
une fusion des premières côtes thoraciques.

(1) M. Bertolotti nous a envoyé, comme démonstration, de très belles radiographies ; nous regrettons que les difficultés actuelles d'impression nous empêchent de les reproduire.

Observation V *(Bertolotti)*

Ce malade a été envoyé au Pr Bertolotti pour mal de Pott sous-occipital en mars 1917. *C'était un exemple typique* de l'anomalie qui nous occupe, tant au point de vue clinique qu'au point de vue radiologique.

M. Bertolotti ne nous donne aucun autre renseignement « ce cas n'a pu être étudié que d'une façon incomplète, le sujet ne s'y prêtant pas de bon gré, de sorte qu'on en était réduit à n'en pouvoir obtenir qu'une documentation radiographique incomplète. »

Nous avons fait des recherches dans la littérature médicale pour voir si des cas pareils avaient été observés ; nous n'avons trouvé qu'une seule observation comparable.

Observation VI *(Le Lorier et Dupont)*

Sous le nom de « méningocèle et malformations multiples », les auteurs ont présenté à la *Société Anatomique* l'observation, qui nous paraît se rattacher intimement à notre sujet, d'une enfant du sexe féminin amenée à l'hôpital Beaujon 4 heures après sa naissance pour des malformations multiples :

L'enfant a *le cou dans les épaules*, ayant l'aspect des dérencéphales, elle présente une cyphose cervico-dorsale supérieure.

On note également :

Méningocèle grosse comme deux poings, pédiculée et insérée

au niveau de la fontanelle postérieure, perforation palatine complète et médiane sans bec de lièvre concomitant, un sillon au 1/3 inférieur de la jambe gauche sans brides amniotiques visibles. Le pied est normal dans son volume, mais il présente une syndactylie telle que les troisièmes phalanges sont réunies entre elles ; enfin les doigts moyens de la main gauche présentent une syndactylie semblable.

On opère la méningocèle 2 jours plus tard — mort dans la nuit.

Autopsie. — L'autopsie du rachis montre que toutes les vertèbres cervicales ont *leur corps très tassé*, ce qui répond bien à la grande diminution de la hauteur du cou signalée dans l'observation ; de plus les 3 premières cervicales ne possèdent *pas d'arc postérieur*, une membrane tendue entre l'occipital et ces vertèbres remplace les apophyses épineuses. Les 4 dernières vertèbres cervicales avaient leurs apophyses épineuses soudées les unes avec les autres.

Il n'y a pas d'autres anomalies viscérales.

Nous retrouvons dans cette observation les deux faits essentiels qui paraissent caractériser notre monstruosité :

1°) *La colonne cervicale est très tassée*, quoique moins sans doute que dans les cas précédents, puisqu'on a pu nombrer et distinguer les différentes vertèbres cervicales.

2°) Il existe une *ouverture postérieure des 3 premières vertèbres cervicales*. Il n'est pas possible de ne pas faire une comparaison entre ce spina bifida et l'orifice triangulaire postérieur que nous avons décrit en arrière de notre masse cervico-dorsale. Dans notre cas, l'ouverture s'étend jusqu'aux vertèbres dorsales,

tandis qu'elle n'atteint ici que les trois premières vertèbres cervicales ; ce n'est qu'une question de degré.

Nous sommes convaincus qu'il s'agit d'une monstruosité semblable ; elle est seulement moins avancée que dans les cas précédents, tant en ce qui concerne le tassement vertébral que l'étendue de l'orifice postérieur.

Malheureusement, cette observation manque de quelques renseignements précis, l'attention des auteurs n'avait pas été attirée sur l'existence et les caractères particuliers de la monstruosité.

Contrairement à ce que nous avons vu dans les autres observations, remarquons l'importance et le nombre des anomalies répandues sur le reste du corps et qui semblent bien se rattacher à des compressions par brides amniotiques sans doute (sillon au 1/3 inférieur de la jambe, syndactylie du pied et de la main gauches ; ces lésions sont d'un même côté ce qui cadre bien avec une compresssion amniotique ayant gêné le développement).

Ces faits sont importants, nous nous en souviendrons lorsque nous chercherons la genèse de notre monstruosité.

II. — Etude d'ensemble de la monstruosité (Type I)

Quand on lit ces observations, et surtout quand on regarde les photographies qui les accompagnent, on est frappé de leur grande ressemblance ; on peut noter çà et là des petites différences individuelles, comme il en existe entre malades présentant une même lésion ; il n'en est pas moins vrai que ces sujets ont entre eux un air de parenté indéniable, car tous sont atteints d'une même anomalie et d'une même difformité. Nous allons nous efforcer de l'individualiser et d'en distinguer les principaux caractères, *nous nous appuierons particulièrement sur la description anatomique et clinique de l'observation I. Dans un précédent mémoire, publié en collaboration avec notre maître le Dr Klippel, nous avons déjà mis en évidence les points essentiels qui caractérisent cette monstruosité* (V. Nouv. Icon. Salp. 1912, 2-3).

a) Examen radiographique. — L'examen radiographique de la colonne cervicale n'offre habituellement aucune difficulté lorsque le sujet a une conformation normale, il est même plus aisé que dans les portions thoracique et lombaire. Pour avoir une bonne épreuve, il suffit de disposer convenablement son malade soit en position latérale, soit en position antéro-postérieure.

Ces procédés qui donnent des résultats suffisants lorsque la réduction numérique est peu marquée, doivent être modifiés dans la malformation que nous décri-

vons, lorsque le cou est excessivement court et déformé, lorsque le thorax remonte jusqu'à la base du crâne et que les premières côtes sont soudées entre elles à leur origine ; il est presque impossible de faire avec la méthode habituelle une radiographie en position latérale, il faut alors éloigner l'ampoule de la région cervicale pour éviter la déformation et pour obtenir une projection aussi orthogonale que possible. Ghilarducci conseille de placer le tube Roetgen à une distance de 1^{m}, 50.

Pour obtenir de bons clichés des deux premières cervicales, il faut prendre une radiographie spéciale de l'atlas et de l'axis en position intermaxillaire ; l'image obtenue montre nettement les deux premières vertèbres cervicales, l'apophyse odontoïde est très distincte et l'articulation de l'atlas avec les deux condyles occipitaux se reconnaît aisément. Par ce procédé on pourra également reconnaître distinctement l'existence de l'orifice triangulaire que nous avons signalé dans les observations.

Il est encore un point qu'il est nécessaire de bien connaître pour arriver à une interprétation exacte de la masse cervico-dorsale ; il faut savoir comment se présente sur la radiographie la fusion complète ou partielle des corps vertébraux : si l'on exécute correctement la radiographie, la concentration des rayons sur un espace vertébral normal le fait apparaître comme un large sillon limité par les bords rectilignes des deux vertèbres correspondantes. Putti a montré que s'il n'en était pas ainsi, s'il y avait des altérations, il fallait les considérer

comme un indice de fusion plus ou moins complète des deux corps vertébraux.

La technique radiographique présente aussi de très grandes difficultés lorsqu'on examine des difformités aussi accusées, et c'est seulement après de nombreuses observations qu'on peut espérer lire exactement de tels documents.

b) ETUDE ANATOMIQUE. — La malformation, qui fait l'objet de cette étude, est tout entière concentrée à l'extrémité supérieure du rachis ; elle se présente dans les observations sous un même aspect anatomique dont nous envisagerons successivement les points les plus importants :

masse cervico-dorsale,
orifice triangulaire postérieur,
cage thoracique remontant jusqu'à la base du crâne,
cyphose basilaire,

I. — *Masse cervico-dorsale.* — Le principal caractère de la monstruosité est l'absence de vertèbres cervicales individualisées, qui sont remplacées par un bloc osseux de hauteur variable, que nous avons dénommé la masse cervico-dorsale. Cette masse constitue l'extrémité toute supérieure de la colonne vertébrale ; elle a une forme allongée, sa longueur est en rapport inverse avec l'intensité de la malformation, d'autant moins élevée qu'elle est plus grave, elle mesure 8 cm dans notre cas, un peu davantage dans l'observ. IV.

Sur la radiographie on peut quelquefois noter, comme

dans l'observ. IV, des espaces clairs invertébraux qui paraissent diviser la masse cervico-dorsale en plusieurs segments, mais malgré cette apparence, la fusion doit être complète, et nous pensons avec Bertolotti qu'il n'existerait aucune trace de segmentation si l'on avait la pièce en mains. Putti en a donné la démonstration, il a radiographié des pièces rachidiennes complètement fusionnées, ayant toutes les apparences d'un tube rigide sans segmentation visible, et il a obtenu sur ses radiographies une segmentation assez nette, ce qui s'explique si l'on songe que la fusion intervertébrale s'accomplit à la périphérie du disque et presque jamais à l'intérieur. Nous avons contrôlé ce fait sur notre pièce anatomique, nous l'avons examinée à la radioscopie, à la radiographie, et cette masse cervico-dorsale, qui nous paraissait à l'inspection formée d'un seul bloc, était en réalité divisée dans sa moitié inférieure par deux ou trois espaces clairs irréguliers et incomplets séparant des vertèbres atrophiées.

L'extrémité supérieure de cette masse ne présente ni atlas ni axis individualisés, donc pas d'apophyse odontoïde qui puisse servir de pivot dans les mouvements de la tête sur le tronc. Chez les malades, ces mouvements, quoique limités, existaient en partie, grâce à une ébauche d'articulation et surtout à la présence du large orifice triangulaire.

On peut reconnaître à cette masse cervico-dorsale deux parties qu'il est assez facile de distinguer :

1° *l'une inférieure*, possède sur les côtés des apophyses transverses et, en arrière, des aphophyses

épineuses réunies en un bloc compact; elle donne attache à plusieurs côtes très rapprochées, presque soudées entre elles à leur naissance; il en existait 4 dans l'Observ. I, nous croyons en distinguer 3 sur la radiographie de l'Observ. IV, elles représentent un même nombre de vertèbres dorsales fusionnées.

2° *l'autre supérieure*, très réduite, d'une hauteur de 4 à 5 cm., est longée sur ses parties latérales par un canal, homologue du canal vertébral transversaire; elle représente seule la colonne cervicale. Cette portion forme une masse compacte dans laquelle il est impossible de différencier des corps de vertèbres; nous pensons qu'elle est formée de 3 ou 4 vertèbres très atrophiées, et constitue tout le reliquat de la colonne cervicale.

II. — *Orifice supérieur.* — Sur notre colonne (et cette disposition se voit sur les radiographies des autres sujets), la crête des apophyses épineuses semble s'ouvrir en se rapprochant du crâne, limitant ainsi l'orifice triangulaire que nous avons signalé.

Cet orifice est limité en avant par deux petites surfaces articulaires ; il se prolonge en arrière plus ou moins bas. On le distingue difficilement, sur certaines radiographies, parcequ'il est très élevé, en partie caché par la base du crâne et par l'extrémité supérieure du thorax cervical ; il semble une fente pâle, transversale, se prolongeant par une échancrure inférieure. Dans les Observ. I, II et IV, il avait une forme nettement triangulaire à la base supérieure, et son extrémité inférieure aboutissait à la crête des apophyses épineuses.

Cet orifice communiquait directement avec le trou occipital et les centres nerveux, et nous avons constaté pendant l'autopsie de notre sujet qu'on le rendait plus apparent en plaçant la tête en hyperflexion.

Nous considérons cet orifice comme l'analogue d'un spina bifida, conséquence d'un arrêt de développement de la partie postérieure des premiers segments cervicaux.

En résumé, l'extrémité supérieure du rachis présente une double lésion :

1° *un tassement de la colonne cervicale et de l'extrémité supérieure de la région dorsale.*

2° *un long et large orifice triangulaire, intéressant la partie postérieure de toutes les vertèbres cervicales jusqu'au crâne ; cette ouverture est très comparable à un large spina bifida irrégulier, et en possède peut-être la même signification.*

III. — *Thorax cervical.* — Dans toutes les observations, le cou manque presque totalement et le thorax remonte jusqu'à la base du crâne ; cette disposition est la conséquence de l'énorme atrophie de la colonne cervicale et de la situation très élevée des vertèbres cervicales et des côtes. Les premières côtes s'attachent beaucoup plus haut en arrière qu'en avant, elles limitent ainsi en avant une très courte région cervicale qui ne peut exister en arrière.

Les premières côtes sont plus ou moins soudées à leur origine, donnant à la partie supérieure de la cage thoracique l'aspect d'un véritable dôme osseux.

Cette position du thorax entraîne une situation très anormale de la clavicule ; elle est largement dépassée par toute la partie supérieure du thorax ; on voit 5 ou 6 espaces intercostaux au dessus de l'ombre claviculaire au lieu de deux normalement, elle répond en projection à la 5e ou 6e vertèbre dorsale au lieu de la deuxième.

IV. — *Cyphose basilaire.* — La cyphose basilaire est caractérisée par une descente exagérée, presque verticale de la fosse cérébrale postérieure (1).

Le Pr Bertolotti nous a signalé cette anomalie dans les 3 cas d'absence des vertèbres cervicales qu'il a observés, il l'a rencontrée toutes les fois qu'il existait une réduction numérique de la colonne cervicale accompagnée de profonde anomalie morphologique, il la considère comme liée à une malformation congénitale des premières vertèbres cervicales.

Cette cyphose basilaire se rencontre d'une façon à peu près constante dans la monstruosité que nous décrivons. elle rend plus apparente l'absence de cou et contribue à la formation du thorax cervical.

Nous essaierons de l'interpréter en étudiant la pathogénie.

Nous pouvons conclure de cette étude anatomique que trois faits surtout dominent la malformation :

Absence de vertèbres cervicales individualisées, remplacées par une masse osseuse ;

(1) Cette anomalie à été signalée par Wirchow sous le nom de « Basilew-impression »

Cage thoracique remontant jusqu'au crâne ;
Existence d'un orifice triangulaire postérieur.

Les deux premiers faits, qui dépendent d'ailleurs l'un de l'autre, vont nous permettre de comprendre la plupart des signes cliniques ; le troisième, l'orifice postérieur, nous servira surtout quand nous chercherons à expliquer la genèse de la monstruosité.

c) Etude clinique. — Les malades, atteints de cette malformation, ont un aspect particulier : ils ont l'air figé, leur tête paraît trop grosse pour le reste du corps et semble comme enfoncée entre les 2 épaules.

L'attitude n'est pas la même chez tous les sujets, quelquefois la tête est penchée vers une épaule, et l'on croit à un torticolis (Observ. II) ; le plus souvent, il n'existe pas de déviation apparente, la tête reste droite, directement appliquée sur le tronc, on a l'impression qu'il s'est fait un tassement des vertèbres comme dans certains maux de Pott sous-occipitaux.

Cependant, plusieurs symptômes doivent faire songer à une malformation congénitale de la colonne, trois signes principalement que nous avons signalés avec notre maître le Dr Klippel :

L'implantation basse des cheveux ;
L'absence de cou ;
La limitation des mouvements de la tête.

a) *L'implantation basse des cheveux.* — est très caractéristique ; cette disposition se voit nettement sur toutes les photographies.

Généralement le cuir chevelu recouvre toute la nuque et tend à se diriger vers les épaules ; sa partie inférieure revêt différents aspects : tantôt la forme d'un triangle à base répondant à l'occipital et dont la pointe finit très bas, vers les 3[e] et 4[e] v. dorsale (observ. I et III) ; d'autres fois, le cuir chevelu se termine brusquement par une ligne horizontale (Observ. IV).

Cette implantation basse des cheveux indique presque toujours une anomalie congénitale et nous la croyons surtout en rapport avec une réduction numérique des vertèbres ; son importance paraît proportionnelle à la gravité de la malformation, nous serions même tenté de dire qu'une implantation basse des cheveux *absolument nette*, comme sur les photographies des sujets I et III, s'accompagne toujours d'une réduction numérique.

La netteté de l'implantation basse des cheveux dépend non seulement de l'importance de la monstruosité (1), mais elle doit être influencée, dans une certaine mesure par l'âge des individus : les deux malades (Observ. I et III) qui la présentaient au maximum étaient les plus âgés de la série ; chez les jeunes sujets, et surtout dans les formes légères, quand la réduction numérique ne porte que sur une ou deux vertèbres, on peut voir au lieu de cheveux abondants, des poils souples, fins, plus ou moins longs formant une légère hypertrichose diffuse (v. observ. VIII) ; il est vraisemblable

(1) Ledouble et Houssaye dans leur ouvrage « les Velus » insistent sur la rareté de l'hypertrichose localisée à la nuque — ils ne citent aucun fait comparable à notre implantation basse.

qu'elle acquiert son principal développement comme tout le système pileux pendant la deuxième enfance et surtout à l'époque de la puberté.

Remarquons, sans y insister, qu'un accroissement localisé du système pileux n'est pas rare dans les anomalies du squelette vertébral, il répond à la région malformée : la sacralisation de la 5e lombaire est quelquefois associée à une hypertrichose localisée ; ce symptôme est également noté dans certaines observations d'hémi-vertèbres ou de scolioses congénitales avec malformations vertébrales (1) ; le spina bifida occulta s'accompagne souvent d'une touffe de poils pouvant, lorsqu'elle existe dans la région lombaire, simuler un véritable appendice caudal (2). Cette disposition nous porte à faire un rapprochement entre notre implantation basse des cheveux et l'existence de l'orifice triangulaire, que nous avons assimilé à un spina bifida ; peut-être son importance dépend-elle en partie de l'orifice ?

Il faut donc toujours penser à une anomalie osseuse lorsqu'on trouve, en un point quelconque du squelette vertébral, un développement exagéré du système pileux.

b) *L'Absence de Cou.* — Un autre signe doit attirer l'attention sur ces malades, c'est l'absence de cou ; dans toutes nos observations, on est frappé par l'aspect de

(1) Thèse de Nau : (page 37, 72, 106).

(2) N'est-ce point cette curieuse disposition qui a servi de modèle au statuaire antique lorsqu'il a composé son faune et son satyre ? « tant il est vrai, disait Pascal, que l'imagination se lasserait plutôt de concevoir que la nature de fournir ».

la tête qui repose directement sur le tronc et semble engoncée dans les épaules. Ce symptôme est en rapport avec la gravité de la malformation, et varie naturellement avec la hauteur de la masse cervico-dorsale ; ainsi, dans les observ. I, II, III, le cou fait presque complètement défaut, tandis qu'on en voit une légère ébauche dans l'observ. IV.

L'absence de cou est surtout remarquable à la partie postérieure, puisque les premières côtes qui en forment la limite ont une insertion beaucoup plus élevée en arrière qu'en avant.

Cette grande réduction de la hauteur du cou fait paraître très large l'implantation de la tête sur le tronc, encore augmentée par les saillies des côtes qui s'élèvent très haut pour constituer le thorax cervical.

La brièveté du cou peut se remarquer dans d'autres anomalies, surtout lorsqu'il existe, comme dans cette monstruosité, un spina bifida ou un tassement cervical ; ainsi, nous la voyons signalée par Oehlecker dans un cas de spina bifida cervical antérieur, la tête était enfoncée dans les épaules, mais les cheveux ne descendaient pas sur la nuque ; elle a été notée par le Pr Bar chez deux nouveau-nés, qui, comme nos malades, avaient un tassement des vertèbres cervicales ; elle peut encore se rencontrer dans certains maux de Pott sous-occipitaux, dans des traumatismes anciens ou lorsqu'il y a de fortes déviations cyphotiques.

Ce signe n'est donc pas pathognomonique, il possède pourtant une grande valeur lorsqu'il est associé à l'implantation basse des cheveux.

c) *Limitation des mouvements de la tête.* — La limitation considérable des mouvements de la tête sur le tronc s'explique par la présence des côtes qui remontent très haut, gênant la liberté des mouvements du cou et surtout parce qu'il n'existe ni atlas, ni axis individualisés. Les mouvements passifs imprimés à la tête donnent la sensation d'une articulation formée de deux pièces, et non plus le mouvement ample et limpide d'une colonne flexible.

Les mouvements actifs sont également limités et manquent de souplesse.

Dans le sens *antéro-postérieur*, les mouvements d'extension sont très réduits : on devine sur les photographies la difficulté qu'ont ces malades à relever le menton, ils semblent faire effort. La flexion de la tête est également pénible et nos sujets ne peuvent mettre le menton en contact avec le manubrium sternal, tandis que ce mouvement est possible chez un homme bien conformé.

Dans le *sens latéral,* les mouvements sont encore plus réduits ; si la tête est en même temps déviée d'un côté, on peut croire à un torticolis. L'ouverture de la bouche est souvent un peu limitée, ce qui rend difficile la radiographie à travers l'espace intermaxillaire.

La réduction des mouvements est encore plus prononcée lorsque s'ajoute une autre déviation scoliotique ou cyphotique très développée, comme dans l'observation II.

Ces trois signes ont une grande importance pour dépister la monstruosité ; quand ils sont réunis chez

le même sujet, on doit songer à une réduction numérique des vertèbres cervicales ; lorsqu'ils se montrent isolément ou s'ils sont peu marqués, leur valeur est moindre ; l'implantation basse constitue toujours le symptôme le plus caractéristique ; quand elle est nette, on peut affirmer une malformation congénitale.

L'examen des malades révèle d'autres signes moins constants et surtout moins spécifiques.

Déviations de la colonne vertébrale. — Il faut distinguer les déviations étendues à l'ensemble du rachis, et celles qui restent localisées à son extrémité supérieure.

a) *Dos rond.* — Ces malades ont généralement le dos rond, ils semblent faire le gros dos. Cet aspect existait dans l'Observ. I et nous avons pu l'étudier sur la pièce anatomique ; quelquefois, au lieu d'être arrondi, le dos est plus ou moins plat (Observ. IV), Mr Bertolotti nous a signalé cette « cambrure simienne » (1) sur ses patients ; ou bien l'aplatissement est limité à la partie supérieure du rachis, au-dessus de la courbure arrondie.

Les déformations s'expliquent facilement : chez ces sujets, l'échine ne présente plus les courbures physiologiques habituelles ; l'absence de colonne cervicale entraîne la disparition de la lordose physiologique de l'extrémité supérieure du rachis, la convexité dorsale

(1) Cet aspect de la colonne vertébrale rappelle un peu la disposition animale où il n'existe que deux courbures divisant le corps très nettement en un train antérieur et un train postérieur.

existe seule et se prolonge jusqu'au crâne en formant une large courbure à convexité postérieure.

b) *Scoliose.* — Cette large cambrure s'accompagne généralement d'autres déviations : le plus souvent d'une scoliose siégeant à l'extrémité supérieure et limitée à un court segment. Dans la majorité des cas elle est peu visible, n'attire pas l'attention ; aucune déviation n'apparaît sur la photographie du sujet III, ni chez notre malade de l'Observ. I, l'examen clinique nous a cependant révélé chez ce dernier une scoliose assez nette, confirmée par l'étude de la pièce anatomique. Dans d'autres cas moins habituels, la scoliose est prononcée et se complique de cyphose (Observ. II et III).

On conçoit qu'une déviation très prononcée, cyphotique ou scoliotique, jointe à la conformation particulière du malade vienne en imposer davantage pour un mal de Pott sous-occipital.

Obliquité de l'axe des yeux. — Dans l'observation II, nous trouvons signalée l'obliquité du regard ; elle semble dûe à la déviation de la tête qui force l'enfant à diriger son regard en haut, ce signe n'existait pas chez les autres malades.

Abaissement des oreilles. — L'absence de cou fait paraître les oreilles implantées très bas, elles touchent presque les épaules. L'une d'elle est généralement plus abaissée, ce qui peut donner des indications sur le côté de la déviation rachidienne et sur son degré d'intensité.

Le Pr Bertolotti a remarqué, chez les trois sujets qu'il a observés, plusieurs autres signes intéressants :

Disproportion de la longueur des membres et du tronc. — Cette disproportion s'explique de toute évidence par l'absence de colonne cervicale, ce qui entraîne une diminution proportionnelle de la hauteur du tronc, nous avions recherché ce signe chez notre malade I, mais nous ne l'avions pas trouvé notable, il existait au contraire assez net dans les trois observations de M. Bertolotti qui a surtout été frappé de l'excessive longueur des bras.

Il est logique de penser à une modification du nombre des vertèbres en plus ou en moins lorsque se trouvent modifiés les rapports habituels de longueur du tronc et des membres. Ce signe n'a évidemment qu'une valeur relative et ne peut-être retenu que dans les cas extrêmes, analogues aux nôtres, et caractérisés par l'absence de plusieurs vertèbres ; on n'ignore pas, en effet, combien ces rapports sont sujets à varier d'un individu à l'autre.

Abaissement des aréoles mammaires. — Ce signe se remarquait chez les malades de Bertolotti et parait également net sur la photographie de l'observ. II ; lorsqu'il existe, le mamelon est plus rapproché de l'ombilic qu'à l'état normal.

Cet abaissement dépend tout naturellement de l'absence de cou et de la constitution du thorax cervical, d'où résulte une modification des rapports normaux du squelette et des téguments, et donne l'impression d'un abaissement des glandes mammaires : le mamelon ne répondant plus au 4me espace intercostal, mais aux côtes sous-jacentes.

Elévation de l'omoplate. — La distance qui sépare habituellement le crâne de l'omoplate est diminuée, on s'en rend compte à la palpation et surtout à la radiographie ; de même, en projection, l'omoplate paraît surélevée par rapport au sternum dont la situation est moins modifiée (1).

Cette élévation est encore une conséquence de la formation de la cage thoracique cervicale qui, en se rapprochant du crâne, entraîne toute la ceinture scapulaire.

Dans l'observation IV, l'omoplate était anormalement conformée, quadrangulaire (2). Cette forme de l'omoplate n'est pas exceptionnelle dans les anomalies vertébro-thoraciques.

On serait tenté de rechercher d'autres symptômes chez ces malades, ce sont les troubles d'innervation : douleur, anesthésie, atrophie.

Ils n'existaient pas dans l'observation I, et nous ne les trouvons signalés dans aucune autre. On peut s'étonner de leur absence quand on songe à la gravité de la malformation du rachis cervical qui semblerait devoir entraîner une compression ou une anormale disposition de la moëlle cervicale et de ses nerfs rachidiens.

(1) Les rapports anormaux du thorax et de son revêtement cutané ne sont pas aussi tranchés en avant qu'en arrière, à cause de l'obliquité presque verticale des premières côtes et de la situation relativement peu modifiée dn sternum.

(2) C'est une disposition simienne ; remarquons que chez nos malades l'absence de colonne cervicale amène l'apparition de certains caractères simiesques : forme quadrangulaire de l'omoplate, membres supérieurs proportionnellement très développés, disparition de la lordose cervicale entraînant une courbure vertébrale, et quelquefois antéversion des apophyses épineuses.

Il est vraisemblable que la malformation puisse déterminer dans quelques cas une compression des racines rachidiennes et s'accompagner de troubles d'innervation : douleur, anesthésie ou atrophie qui simuleront encore davantage un mal de Pott sous-occipital (1).

*
* *

La malformation s'est rencontrée chez des *adultes jeunes* ; notre malade (observ. I), le plus âgé de la série, est mort à 46 ans. Nous croyons cependant que l'absence des vertèbres cervicales doit être proportionnellement moins rare chez l'enfant parce que ces malformés sont dans de mauvaises conditions pour vivre et meurent jeunes. Pour une même raison, cette anomalie doit être plus fréquente chez le fœtus, mais bien peu de ces êtres monstrueux naissent viables ou s'ils y parviennent, leur mortalité doit être considérable dans les premières années.

Cette malformation est donc certainement moins exceptionnelle que ne le laisserait supposer le petit nombre de faits que nous avons réunis.

Il est une autre raison de cette rareté apparente : la difformité doit se constituer lentement et n'attirer l'attention que dans la seconde dizaine de la vie, à l'âge où s'achève le développement du rachis ; à ce moment, le contraste est plus saisissant entre la taille qui n'a cessé

(1) Ces troubles d'innervation ont été observés dans la sacralisation de la 5ᵉ lombaire par Bertolotti, qui les explique de même par la compression des nerfs rachidiens dans les trous de conjugaison.

de s'accroître et la brièveté du cou, qui, réduit à quelques vertèbres, n'a pu suivre un développement parallèle.

A l'exception d'une fillette, la monstruosité a été observée chez des hommes ; à vrai dire, *le sexe* doit-être indifférent, tout au plus peut-on supposer que le fœtus mâle, mieux charpenté, survit, parce qu'il résiste davantage aux traumatismes et aux pressions qui peuvent l'atteindre au cours du développement.

Nous n'avons noté *d'hérédité* chez aucun des malades, mais on a signalé dans des cas voisins des faits curieux : le Professeur Bar a relaté chez deux nouveau-nés, un frère et une sœur, une même difformité qu'il a appelée « télescopage vertébral » ; le Professeur Bertolotti a vu chez un jeune homme une malformation très analogue à celle que nous avons décrite et qu'il a retrouvée aussi chez le père. Ces cas sont troublants, est-ce simple hasard ? Nous ne le pensons pas. Dans le fait exceptionnel publié par Bar, l'anatomie était sans doute d'origine maternelle et résultait d'une même cause pathologique ou mécanique, peut-être une anormale disposition de l'ammios. Mais comment interpréter le cas signalé par Bertolotti ?

Dans ce fait et d'autres analogues, il semble difficile de supposer une transmission héréditaire de la malformation elle-même ; il est plus vraisemblable qu'une même cause pathologique, toxique ou infectieuse ait entravé de façon identique le développement du squelette. Cette cause, une altération amniotique, par exemple, peut se présenter héréditairement, et cette répétition des mêmes éléments étiologiques explique qu'on note

presque toujours certaines différences dans les anomalies ainsi transmises.

Pronostic. — Il faut l'envisager à deux points de vue : l'évolution de la montruosité considérée en elle-même et l'avenir des malades.

Il est peu probable que la malformation puisse se modifier ; mais il est certain que les déviations surajoutées, scoliose ou cyphose, évoluent et s'aggravent sous l'influence de la station verticale et de la pesanteur, tant que la colonne n'a pas achevé son complet développement (1).

Le squelette vertébral, si anormalement constitué, n'est-il pas plus fragile (2) qu'un rachis normal, plus apte à devenir le siège d'une fracture, d'une tuberculose ou d'une ostéomyélite par exemple ? Il semble en effet vraisemblable, comme l'admettait Ledouble qu'une anomalie est plus mal partagée qu'un organe sain pour se défendre : l'appendice iléo-cœcal, organe en régression, s'enflamme plus souvent qu'une autre partie de l'intestin ; les rudiments du corps de Wolff sont fréquemment l'origine de kystes ; les glandes en ectopie sont plus souvent malades ; le sommet du poumon, en voie d'atrophie comme l'extrémité supérieure de la cage thoracique, est un point faible tout particulièrement menacé par la tuberculose.

(1) D'une façon générale, les anomalies ont tendance à déterminer des difformités plus visibles à mesure que s'accroissent les os.

(2) L'articulation très défectueuse qui unit le rachis à l'occipital met ces sujets dans de mauvaises conditions pour résister à un traumatisme même léger.

Signalons encore la fréquence des *lésions pulmonaires* chez ces malades. La mauvaise conformation du thorax qui s'élève jusqu'au crâne, les premières côtes qui sont soudées, doivent grandement entraver la gymnastique respiratoire. Ces individus, qui respirent mal, sont prédisposés à la tuberculose, aux bronchites récidivantes et aux lésions des plèvres. Notre malade de l'observ. I avait eu des lésions pulmonaires fréquentes, Bertolotti (1) note ce fait dans ses observations, l'un de ses malades avait été hospitalisé pour tuberculose pulmonaire.

L'avenir des individus atteints de notre difformité est donc précaire ; même lorsqu'ils sont parvenus à l'âge adulte, le pronostic doit être réservé.

Diagnostic. — La malformation caractérisée par l'absence de vertèbres cervicales individualisées n'est sûrement pas exceptionnelle, et cependant nous n'avons pu en réunir que quelques exemples. C'est que le diagnostic n'est jamais fait.

Certains malades ont la tête droite, sans déviation bien apparente (obs. I et IV), on ne remarque pas l'implantation basse des cheveux, on n'attache qu'une importance relative à la brièveté du cou, ou bien on considère ces individus comme des mal bâtis, contresens esthétique, on s'étonne de cette disposition sans en rechercher la cause.

Notre sujet (obs. I) est un exemple caractéristique, il ne

(1) Bertolotti. Leçons de radiologie médicale. *Riforma Medica*, 1917.

s'était jamais plaint de sa difformité, et ce qui nous paraît plus intéressant, cet homme s'était présenté plusieurs fois à l'hôpital pour diverses affections banales ; il avait été examiné, soigné, il avait même passé plusieurs mois dans différents services, jamais on ne s'était douté de la diminution des vertèbres, parce que l'attention n'avait pas été attirée par certains signes cliniques.

L'attitude figée de ces malades peut, à première vue, éveiller l'idée d'un *rhumatisme chronique* d'une *soudure vertébrale*, mais ces lésions ne sont justifiées que par la rigidité du rachis et la limitation des mouvements ; on ne s'y arrêtera pas.

Les autres malades ont l'aspect moins régulier, ils présentent une déviation scoliose ou cyphose qui force l'examen et l'on parle de *rachitisme*, de *traumatisme ancien*, de *torticolis* et surtout *de mal de Pott*.

a) *Rachitisme*. — Nos malades n'en présentent aucun stygmate et les photographies montrent qu'une telle difformité ne peut être le fait du rachitisme.

b) *Traumatisme ancien*. — Nous envisageons particulièrement ce qu'on a désigné sous le nom de maladie de Kümmell ou spondylite traumatique, c'est-à-dire une fracture ancienne du tissu spongieux des vertèbres ayant déterminé un cal secondaire et une déformation ; la notion du traumatisme faisant défaut, on pourrait peut-être confondre cette lésion avec notre monstruosité comme on peut la confondre avec un mal de Pott.

c) *Torticolis.* — La scoliose donne souvent à ces malades une attitude particulière, ils ont la tête penchée vers une épaule, on croit à un torticolis. Notre sujet de l'obs. I avait été examiné et soigné dans son enfance pour un torticolis congénital, on avait même parlé d'opération, puis la déviation avait fini par s'atténuer et disparaître, on n'en voit plus trace sur la photographie ; il est possible, qu'un torticolis passager d'origine musculaire, ou même un vrai torticolis congénital, conséquence d'une hémi-vertèbre ou d'une occipitalisation de l'atlas, puisse accompagner la réduction numérique des vertèbres cervicales et augmenter la difficulté du diagnostic.

d) *Mal de Pott sous-occipital. — On pense presque toujours au mal de Pott ; c'est le point capital de notre diagnostic.*

Nous avions noté cette possibilité d'erreur en examinant le malade I avec notre maître le Dr Klippel : « Il semblerait, disions-nous, que la colonne vertébrale s'est tassée à sa partie supérieure, comme dans certains maux de Pott sous-occipitaux. » Cependant l'interrogatoire ne confirmait pas cette première impression, on ne trouvait ni douleur le long du rachis, ni autres signes de tuberculose osseuse.

De même les 3 malades, qui ont été étudiés par le Pr Bertolotti, lui ont été adressés pour mal de Pott sous-occipital.

Mais il est une preuve encore plus catégorique : le Pr Bertolotti après avoir reconnu la malformation et contrôlé son diagnostic à l'aide de la radiographie, a eu

la curiosité de montrer ses sujets à des médecins très distingués « pour en avoir leur impression, et toujours la réponse de ces confrères a été pour l'existence d'une déformation consécutive à carie vertébrale datant de la première enfance » ; n'est-ce pas la démonstration évidente de la grande difficulté du diagnostic, si l'on n'est pas guidé par quelques points de repère ?

Examinons les photographies de nos sujets, elles sont démonstratives, on croirait nos malades atteints de mal de Pott sous-occipital, surtout quand se surajoute une scoliose ou une cyphose prononcée : les observations II et III sont à cet égard bien typiques ; le jeune âge des sujets, leur aspect chétif confirment notre impression. L'examen de ces malades ne révèle aucun signe de Pott en évolution, ni troubles nerveux, ni douleur, ni gêne le long de la colonne vertébrale. On songe dès lors à un ancien mal de Pott guéri, datant de l'enfance et ayant entraîné une grosse difformité persistante avec raccourcissement du cou.

Mais les signes nerveux, que nous n'avons pas rencontrés dans nos observations, ne sont pourtant pas impossibles, l'anomalie peut déterminer une compression des nerfs rachidiens dans les trous de conjugaison et augmenter la difficulté du diagnostic. Même dans ces cas complexes, l'interrogatoire devrait éveiller l'attention : la difformité existe-t-elle depuis la naissance ? Il faut toujours penser, en l'absence de rachitisme, à une anomalie.

On doit encore éviter de confondre les monstruosités avec certaines difformités congénitales siègeant dans la

région cervicale, qui peuvent comme notre malformation simuler un torticolis et un mal de Pott et présenter quelques-uns des signes de notre syndrome.

e) *Occipitalisation de l'atlas (1).* — S'accompagne quelquefois de soudure ou de diminution des vertèbres cervicales et peut en conséquence montrer quelque analogie avec notre monstruosité, nous en citerons plus loin un exemple. (v. type II, obs. VIII).

f) *spina bifida cervical.* — Le spina bifida cervical est l'anomalie qui devrait le mieux simuler la monstruosité, puisque nous avons admis que l'orifice triangulaire postérieur de notre masse cervico-dorsale était l'homologue d'un spina bifida postérieur. La ressemblance, pourtant, ne sera jamais complète, car c'est le tassement et la réduction des vertèbres cervicales qui créent presque toute la symptomatologie de la monstruosité. Le spina bifida non accompagné de tassement des vertèbres cervicales se reconnaîtra assez facilement même sans recourir à la radiographie ; rarement il simule un torticolis ou un mal de Pott et présente des signes cliniques qui le rapprochent de notre monstruosité. Pourtant, dans un cas de spina bifida antérieur intéressant les dernières vertèbres cervicales, Oehlecker a signalé la diminution de hauteur du cou et la tête était enfoncée dans les épaules.

(1) L'occipitalisation de l'atlas, surtout unilatérale, est une cause fréquente de torticolis congénital. Cet aspect du torticolis congénital se retrouve quelquefois chez nos malades et rend la confusion vraisemblable.

Remarquons à ce propos qu'on trouve signalés quelquefois des spina bifida moyens et inférieurs de la région cervicale, mais exceptionnellement intéressant les arcs postérieurs des premières vertèbres, Ne peut-on penser que dans la plupart des cas, *le spina bifida des premières vertèbres cervicales s'accompagne de tassement, se confond plus ou moins avec notre malformation et par conséqment simule un mal de Pott* ? Ceci expliquerait son apparente rareté à la partie toute supérieure du rachis.

g) *Côtes cervicales.* — Ne prêtent guère à confusion avec notre monstruosité; cependant lorsque l'anomalie est bilatérale, ou quand la côte surnuméraire prend naissance sur la 6e V. cervicale, la cage thoracique semble légèrement surélevée et l'on voit même s'ébaucher la formation d'un thorax cervical. Si l'on joint à cela l'aspect soudé de la région et l'élargissement de la base du cou, on obtient un ensemble qui se rapproche de notre monstruosité et peu simuler une réduction numérique réelle du rachis.

Dans tous ces faits, qu'il s'agisse d'un torticolis, d'un mal de Pott ou d'une anomalie congénitale, un examen attentif peut éviter l'erreur, si l'esprit est attiré par quelques signes cliniques, et particulièrement par :

L'implantation basse des cheveux, venant se terminer sur la ligne des apophyses épineuses dorsales.

L'absence de cou, la tête reposant directement sur le tronc.

La limitation nette des mouvements de la tête.

La réunion de ces trois signes constitue un véritable syndrome clinique qui doit permettre de dépister des cas analogues, qu'il s'agisse d'une absence ou d'une réduction des vertèbres cervicales. Leur netteté renseigne sur le degré de la malformation, bien mieux que d'autres difformités (1) (scoliose ou cyphose par exemple).

Ces symptômes cliniques, tout indispensables qu'ils soient pour attirer l'attention et diriger le diagnostic, ne constituent pourtant qu'une probabilité et ne peuvent suppléer l'examen radiographique qui, seul, donne la certitude et révèle les caractères intimes de la monstruosité.

On doit donc examiner à la *radiographie* tous les individus chez lesquels un signe quelconque fait soupçonner une malformation vertébrale; cette règle s'impose davantage pour notre monstruosité, car les malades n'avaient par ailleurs aucune autre anomalie qui aurait pu faire songer à une origine congénitale de la difformité. Dans tous les services hospitaliers qu'ils ont fréquentés, on les considérait comme normaux ou

(1) Ainsi, un individu dont le cou est presque absent, les cheveux implantés très bas, mais dont la tête est droite, peut avoir, à un examen superficiel, un aspect presque normal ; sa monstruosité est cependant d'un degré plus prononcé que celui qui a une forte cypho-scoliose, une grosse déviation qui attire le regard et provoque l'examen, mais chez lequel le cou est peu diminué, les cheveux moins bas situés.

comme atteints de *mal de Pott sous-occipital*; ce sera donc une nécessité de toujours contrôler par les rayons X le diagnostic de la tuberculose osseuse vertébrale.

Ainsi s'explique, par la difficulté du diagnostic, et avant tout par la confusion avec un mal de Pott, l'extrême rareté apparente de notre anomalie ; mais qu'il en soit le contraire, on peut le comprendre puisque pour sa seule part et en quelques années Bertolotti a eu l'occasion d'en rencontrer trois cas absolument typiques.

TRAITEMENT. — Cette possibilité de confondre un mal de Pott sous-occipital avec notre monstruosité est importante pour le traitement ; l'on conçoit, en effet, qu'un appareil plâtré n'apporte aucun bénéfice, et ce sera faire œuvre utile d'éviter à ces êtres anormaux le port d'un appareil gênant.

Cependant, si toute thérapeutique est impuissante lorsque la monstruosité est constituée, il n'est pas impossible qu'on arrive à atténuer une déformation surajoutée: scoliose ou cyphose. C'est alors qu'un appareil orthopédique pourrait peut-être diriger la croissance du rachis dans une direction favorable, de même une gymnastique raisonnée, en développant quelques muscles, pourra dans une certaine mesure corriger une scoliose ou un torticolis musculaire surajouté.

*
* *

Cette malformation décrite sous le nom d'absence

des vertèbres cervicales avec cage thoracique remontant jusqu'à la base du crâne, nous apparait comme un tout parfaitement individualisé. Elle forme une véritable entité que marque encore plus nettement l'absence d'autres variations squelettiques ou viscérales qui accompagnent si souvent les anomalies de cette importance.

Ces malades ne sont donc pas seulement de curieux exemples d'une disposition qu'on pourrait croire exceptionnelle, ils peuvent servir de type pour schématiser cliniquement et anatomiquement cette monstruosité. Mais nous allons plus loin et nous pensons qu'il sera possible de distinguer pareillement des syndromes cliniques ressortant à d'autres anomalies. Les progrès toujours plus grands de la radiographie aideront à en isoler des signes qui permettront à leur tour de les reconnaître et de les classer. Et c'est ainsi, grâce aux rayons X, qu'on arrivera à déceler chez des êtres bien portants d'apparence, des difformités qui jusque là paraissaient l'apanage exclusif des musées anatomiques.

Nous avons insisté sur ce premier groupe clinique dont l'étude est nouvelle, parce qu'il est le mieux individualisé et qu'il réalise au maximum un syndrome qu'on peut retrouver atténué dans d'autres anomalies de la colonne cervicale.

Il existe plusieurs types de réduction numérique cervicale qui présentent quelques rapports avec cette monstruosité ; ces autres types sont moins nets, les

signes plus légers et leur originalité très souvent modifiée par l'existence d'anomalies squelettiques ou viscérales.

Type II

(Cas intermédiaire)

Ce groupe comprend les observations de transition entre l'état normal et la monstruosité de l'absence des vertèbres cervicales que nous venons d'étudier:

Anatomiquement, la réduction numérique ne porte que sur 1 ou 2 vertèbres.

Au point de vue clinique, le syndrome est voilé, mais se distingue pourtant assez bien.

L'implantation basse des cheveux manque rarement, mais elle est beaucoup moins caractéristique que dans notre monstruosité; au lieu de cette implantation, la nuque peut être recouverte de poils souples, fins, disposés irrégulièrement.

Le cou est diminué et sa partie inférieure élargie. Cette réduction de longueur nous semble constante

dans les variations réelles, même s'il n'y a qu'une seule vertèbre en moins.

La limitation des mouvements est variable ; elle peut être influencée par d'autres anomalies (hémi-vertébre, occipitalisation de l'atlas, 7e côte cervicale, scoliose etc...) qui souvent accompagnent la réduction numérique.

Ces anomalies surajoutées aggravent la difformité et donnent à la tête une attitude penchée, tandis que les malades atteints de la monstruosité (Type I) ont généralement la tête plus droite.

Nous citerons comme exemples de cas intermédaires les deux observations suivantes qui représentent deux degrés atténués de l'anomalie et du syndrome.

Observation VII *(Bertolotti)*

Enfant de 7 ans (Vincenzo C.), sans antécédent héréditaire ni personnel. Les parents se sont aperçus de la difformité quand il avait 5 ans.

Etat actuel. — L'enfant paraît petit, gracile — pas de stigmate de rachitisme, attitude du torticolis congénital ; tête légèrement déviée à gauche.

Le *cou est tassé*, court et à base élargie, une *légère hypertrichose diffuse* constituée par un fin duvet blond recouvre toute la partie postérieure du cou et la région interscapulaire.

La colonne vertébrale est déviée à gauche dans son segment cervico-dorsal ; l'épaule gauche est 4 cent. plus élevée que du côté droit, on ne peut l'élever au dessus de l'horizontale.

Radiographie. — Colonne cervicale : il existe une réduction numérique réelle, il n'y a que 6 vertèbres.

En outre : les 3e et 4e V. C. sont fusionnées, l'espace entre la 5e et la 6e est très réduit.

Colonne dorsale : la 1re dorsale est très atrophiée, hémi-vertèbre entre 4e D. et 5e D. avec côte à gauche ; 12 côtes à gauche, 10 côtes à droite.

L'omoplate gauche est surélevée, de forme quadrangulaire, réunie au thorax par un pont osseux qui rappelle par sa forme et ses dimensions un processus transverse lombaire sacralisé (ceci explique la limitation des mouvements de l'épaule).

Cette observation est intéressante, elle nous laisse supposer qu'il existe toute une série d'intermédiaires entre le rachis cervical normalement conformé et notre monstruosité qui est le degré maximum de la réduction numérique.

Cet enfant n'avait que 6 vertèbres cervicales, en outre, deux étaient soudées. A ce type atténué de diminution des vertèbres répondait une atténuation de notre syndrome clinique :

Le cou était un peu tassé, court, la partie inférieure élargie, l'implantation basse des cheveux était remplacée par une légère hypertrichose diffuse étendue sur la nuque et la région interscapulaire. La limitation des mouvements paraissait moins caractéristique.

La tête était déviée à gauche, et l'attitude rappelait le torticolis congénital.

Remarquons à ce propos que dans les réductions numériques légères, l'attitude est souvent celle du *torticolis*, tandis que dans les formes plus graves, plus rap-

prochées de notre monstruosité, l'aspect rappelle plus généralement un mal de Pott.

Observation VIII *(Bertolotti)*

Jeune homme O. M., âgé de 18 ans, présentant depuis l'enfance un torticolis congénital avec cyphose occipito-cervicale.

Antécédents. — Le père et la mère sont vivants et sains, mais le père est affecté comme son fils d'un torticolis.

Les parents auraient remarqué la difformité vers 5 ans, elle aurait ensuite augmenté et depuis 2 ans le malade commence à ressentir les douleurs et des difficultés dans les mouvements du cou. On diagnostiqua *un mal de Pott cervical* et un chirurgien proposa l'application d'un appareil plâtré (fig. 15 et 16).

Etat actuel. — L'aspect est caractéristique, le jeune homme se présente la tête inclinée à droite, comme atteint d'un vulgaire torticolis spasmodique, la tête paraît très grosse pour les épaules, l'épaule gauche est plus élevée. On est surtout frappé par l'extraordinaire *brièveté du cou* et la disposition particulière du *cuir chevelu* qui descend excessivement bas et recouvre non seulement toute la nuque, mais qui se dirige latéralement vers les épaules. L'existence de ce signe que nous avons décrit avec le Dr Klippel attire l'attention du Pr Bertolotti qui rejette aussitôt le diagnostic de mal de Pott sous-occipital et suspecte une anomalie congénitale. La limitation des mouvements de la tête est très prononcée et gêne beaucoup l'examen radiographique, le malade ouvre difficilement la bouche. Il existe, comme dans tous les cas analogues, une débilité pulmonaire et une tendance aux bronchites, conséquence de la mauvaise conformation du thorax.

Radiographie. — Région cervicale. — On trouve d'une part une occipitalisation de l'atlas et d'autre part une réduction numérique des segments cervicaux. L'atlas est rudimentaire, mal différencié ; la 3e vertèbre manque, elle est en partie remplacée par un très petit fragment osseux situé entre la 2e et 4e vertèbre cervicale ; les autres vertèbres cervicales, 4, 5, 6, 7, ont des corps vertébraux notablement réduits de hauteur et fu-



Fig. 15 et 16. — D'après les photographies du Pr Bertolotti

sionnés ensemble. Nous trouvons donc au total : une grave anomalie morphologique accompagnée d'une réduction numérique.

Région thoracique. — Existence du côté gauche d'une hémi-vertèbre portant un élément costal ; scoliose dont l'angle brusque répond à cette hémi-vertèbre, 11 côtes à droite, 12 à gauche (à cause de l'élément costal de l'hémi-vertèbre), enfin il existait une cyphose basilaire assez prononcée.

Ce cas est certainement d'un degré plus avancé que

le précédent ; tout notre syndrome apparaît au complet : cheveux implantés bas, brièveté du cou, limitation des mouvements de la tête, scoliose à l'extrémité supérieure du rachis. La présence de ces signes, surtout l'implantation basse des cheveux, a permis à Bertolotti d'écarter le mal de Pott, diagnostic porté à plusieurs reprises chez ce malade, et d'affirmer avant la radiographie, l'existence d'une anomalie congénitale.

Les lésions anatomiques (ébauche de réduction numérique, soudures de quelques vertèbres cervicales, atlas très réduit et occipitalisé en partie) montrent aussi un rapport évident avec la monstruosité (Type I).

Cette observation présente un autre intérêt : le père de ce malade était, lui aussi, atteint de torticolis congénital qui, plus accusé jusqu'à l'âge de 18 ans, s'était ensuite atténué ; or ce torticolis résultait chez le père, comme chez le fils, d'une anomalie vertébrale. Voici d'ailleurs l'observation résumée :

Observation *IX* (*Bertolotti*)

Homme de 44 ans, de stature normale et de bon état général.

Un torticolis serait apparu vers 15 ans, il aurait d'abord augmenté pendant quelques années, puis se serait partiellement corrigé.

La colonne vertébrale présente une courbure anormale à l'extrémité crânienne (scoliose occipito-cervicale à angle dirigé à gauche).

Tous les mouvements de la tête sur le cou sont limités, l'écartement des deux mâchoires est difficile et ne dépasse pas 3 centimètres.

Pas d'implantation basse des cheveux ; cou normal.

Radiographie. — Il existe sept vertèbres cervicales, mais les premières sont anormales : l'atlas est occipitalisé ; il y a fusion de l'axis et de la 1re cervicale et pas trace d'apophyse odontoïde ; fusion probable des 2e et 3e vertèbres cervicales.

Ainsi, voilà deux malades qui ont une même lésion anatomique (1), une occipitalisation de l'atlas ; mais chez le fils cette anomalie se complique d'une diminution des vertèbres cervicales, tandis que chez le père, il n'existe aucune réduction du nombre des vertèbres. Cette différence anatomique est essentielle, on la retrouve dans la symptomalogie : le fils présente distinctement notre syndrome clinique de la réduction numérique ; chez le père on ne distingue ni implantation basse des cheveux, ni brièveté du cou, mais seulement des signes de torticolis : déviation de la tête et une certaine limitation des mouvements.

Il *était donc possible de prévoir*, chez ces deux malades, *par le seul examen clinique, si le nombre des vertèbres cervicales était normal ou diminué.*

Ces faits sont très intéressants, ils indiquent qu'il doit exister toute une série d'intermédiaires entre l'absence complète des vertèbres cervicales, telle que nous l'avons décrite, et la réduction d'une seule vertèbre ;

(1) Nous ne reviendrons pas sur cet exemple curieux d'hérédité, dont nous avons déjà parlé.

ils nous montrent qu'à une moindre intensité des lésions anatomiques répond une atténuation des symptômes, et que toujours, dans la région cervicale, une réduction réelle s'accompagne de quelques signes cliniques plus ou moins accusés qui mettent sur la voie du diagnostic.

Type III

(**Le tassement ou la réduction ne reste pas localisé à la région cervicale, mais s'étend à tout le rachis.**)

Dans ces deux premiers groupes, les lésions avaient leur maximum dans la région cervicale, la réduction numérique constituait le fait principal et les malformations des autres segments rachidiens, quand elles existaient, n'étaient qu'un phénomène accessoire ; il n'en est plus de même dans les exemples qui vont suivre et dont plusieurs ont été très heureusement comparés par Bar à un télescopage.

En voici les éléments essentiels : les malformations sont généralement très prononcées ; elles ne restent pas aussi localisées à la région cervicale que les types

I et II, elles s'étendent à tout le rachis : segments dorsal, lombaire, côtes, bassin. De telles lésions sont presque toujours accompagnées d'autres difformités (hernie, bec de lièvre, par exemple), et dans la plupart des cas incompatibles avec la vie ; on en trouverait sans doute de nombreux exemples si on examinait méthodiquement tous les fœtus expulsés.

Cette diffusion des anomalies obscurcit les signes cliniques, et les observations qui rentrent dans ce groupe ont des caractères moins nets que les précédentes ; nous croyons cependant que leur aspect anatomique et certains de leurs signes cliniques justifient leur présence dans le cadre de la réduction numérique des vertèbres cervicales.

Nous citerons deux exemples particulièrement curieux, puisqu'ils ont été observés par Bar chez le frère et la sœur.

Observation X (*Bar*) (1)

Nouveau-né du sexe masculin, mort quelques heures après la naissance.

Examen de l'enfant. — Bec de lièvre double total à gauche.

Région cervicale. — La tête est si fortement appliquée contre

(1) Nous remercions très vivement M. le Professeur Bar des indications qu'il nous a données sur ces deux cas et des photographies qu'il a bien voulu mettre à notre disposition. Nous regrettons que les difficultés présentes nous empêchent de les publier. Qu'on veuille bien se reporter au bulletin de la Société d'obstétrique Novembre 1903 et Mai 1904.

le tronc qu'il ne semble pas y avoir de cou, surtout quand on examine l'enfant de dos. L'extrémité inférieure des oreilles paraît être au-dessous des limites supérieures des épaules.

Tronc. — Le tronc est très court comme écrasé ; les dimensions transversales sont très grandes, principalement au niveau des hypochondres. La peau doublée d'un pannicule adipeux épais semble trop longue et fait des plis transversaux volumineux au niveau des régions lombaires.

Les membres supérieurs et inférieurs sont normaux.

Radiographie. — Les vertèbres du cou et de la région dorsale sont irrégulièrement développées, quelques-unes réduites à de petits noyaux osseux, écrasées entre deux vertèbres voisines ; leur forme, leur siège, leur direction sont variables, les unes obliques, les autres en coin.

Le nombre des vertèbres cervicales paraît réduit, mais leur irrégularité empêche d'en faire une exacte numération.

Il semble y avoir un schisis des premières vertèbres cervicales qui paraissent s'écarter en forme de V à ouverture supérieure ?

Le reste de la colonne vertébro-thoracique est également très modifié :

7 côtes à droite, 5 à gauche : plusieurs naissent par deux têtes ou ont leurs têtes unies. Bassin asymétrique : ascension de l'os iliaque droit ; le sacrum est réduit à l'état de noyau osseux informe ; la colonne lombaire est formée de vertèbres très irrégulières.

Les centres nerveux n'étaient le siège d'aucune malformation apparente, la moëlle était normale.

Le Pr Bar pense qu'il s'est produit au cours du développement un véritable télescopage de la colonne vertébrale.

Observation XI (*Bar*). (Nouveau cas de télescopage)

Fillette de 1 an, sœur du monstre ci-dessus décrit, présentant des lésions de même nature, quoique d'un moindre degré.

Le cou est tellement réduit que la tête est engoncée dans les épaules, ce qui donne à l'enfant une attitude particulière.

Le tronc est relativement court.

Radiographie. — Montre que les vertèbres de toute la colonne sont constituées par une série irrégulière de noyaux osseux, parmi lesquels 4 ou 5 seulement ont une forme vertébrale.

On ne peut noter le nombre de V. C. ; on ne distingue que la partie inférieure du cou, sa partie toute supérieure est cachée par la nuque qui semble descendre exagérément (cyphose basilaire ?)

La cage thoracique remonte très haut, et la distance qui sépare la clavicule et le thorax de la tête est extrêmement réduite.

Ces deux observations ont une grande ressemblance avec notre monstruosité, et l'on reconnait sur les photographies plusieurs signes du syndrome de la réduction numérique :

Le coup est très tassé chez la fillette, il l'est encore davantage dans le premier cas ; cette *absence de cou* entraîne une situation vraiment curieuse des oreilles qui descendent exagérément et affleurent le tronc.

L'implantation basse des cheveux se voit surtout

chez le nouveau-né ; elle est moins remarquable que dans la monstruosité (type I) ; cette disposition se serait peut-être accentuée si l'enfant avait vécu.

Signalons une particularité intéressante qu'on retrouve dans les deux observations : chez le nouveau-né la peau semble trop longue et fait de volumineux plis transversaux dans la région lombaire ; de même, sur la photographie de la fillette, on distingue un bourrelet au niveau de la nuque. Nous expliquons ces faits par la grande disproportion qui devait se montrer, après le tassement, entre la hauteur très diminuée du rachis et le revêtement cutané ; on ne remarquait rien d'analogue dans la monstruosité (type I) sans doute parce que la lésion était beaucoup plus localisée.

Considérons maintenant les deux observations au point de vue anatomique :

La région cervicale est très tassée et cet affaissement s'accompagne sans doute d'une réduction numérique des vertèbres. Chez le nouveau-né ces vertèbres sont irrégulières et, fait intéressant, les premières cervicales semblent s'écarter en forme de V, limitant un orifice triangulaire comparable à celui qui caractérise la monstruosité Type I. Une semblable disposition existait peut-être chez la fillette, malheureusement on ne distingue sur la radiographie que l'extrémité tout inférieure de la colonne cervicale. La présence d'un spina bifida dans ces deux cas permettrait de rapprocher ces faits de la monstruosité que nous avons décrite et de les expliquer de façon identique.

Dans les deux cas, le télescopage atteint son maximum

dans la région cervicale, mais il n'y reste pas localisé comme dans notre premier type. L'anomalie s'étend aux vertèbres des autres régions : aux côtes, au bassin et à la face (bec de lièvre chez le nouveau-né), cette association de variations viscérales ou osseuses, est un des caractères de ce groupe ; elle enlève de la netteté aux symptômes et obscurcit le syndrome clinique.

Nous avons relevé au cours de nos recherches plusieurs exemples de variations numériques de la région cervicale, qui nous paraissent se rattacher à ce troisième type. Malheureusement, ils ne sont accompagnés d'aucun renseignement clinique, ce sont des pièces de musée étudiées au seul point de vue anatomique.

Observation XII (*Nau*)

Garçon né à terme, mort le 8e jour.

La colonne vertébrale est très anormale :

Colonne cervicale : il n'existe que 3 V. C. (5e, 6e, 7e) d'ailleurs mal conformées.

Colonne dorsale : Les vertèbres sont très irrégulières, en partie soudées ; il semble que les corps vertébraux aient été comprimés verticalement, énucléés à gauche en noyau de cerise, entravés dans leur développement, la 8e D. et la 12e D. seules sont restées relativement à leur place.

Cette observation présente une grande analogie avec le premier cas de télescopage de Bar.

Observation XIII (*Serres*)

pièce conservée au Muséum, Vitrine 105

Squelette d'un fœtus acéphale. Les vertèbres cervicales sont réduites à une série de noyaux osseux sans ordre apparent. On note de nombreuses malformations des autres parties de la colonne ; les 3 premières vertèbres dorsales ont leur corps divisé par une fente médiane en deux moitiés indépendantes.

7 côtes à droite, 9 à gauche, etc.

Observation XIV (*Willet et Walsham*)

Femme de 31 ans, scoliotique.

Il n'existe que 12 vertèbres et demie :

Vertèbres cervicales : 2 (probablement la 6e et la 7e).

Vertèbres dorsales : 7 V. et demie, la première est soudée à gauche à la 7e V. C., à droite avec la 2e D. ; la deuxième est soudée avec la demi-vertèbre gauche qui représente la 3e D. ; la quatrième est soudée à gauche avec la 3e ; les 7e, 10e, 11e, 12e sont assez régulières.

Vertèbres lombaires : 3.

Il y a 7 côtes à droite et 8 à gauche.

---

*
* *

La plupart des faits qui appartiennent aux groupes II et III sont généralement confondus, comme notre monstruosité, avec le *torticolis* et le *mal de Pott*. C'est donc avec ces deux lésions qu'il faut s'attacher à distinguer les anomalies de la colonne cervicale.

Le diagnostic semble très difficile sans la radiographie, et cependant, en interrogeant soigneusement le malade pour découvrir l'origine de la difformité et son évolution, en recherchant les signes de notre syndrome, on pourra bien souvent écarter l'affection pathologique et s'orienter vers une anomalie cervicale.

Supposons que l'interrogatoire éveille l'idée d'une anomalie congénitale, s'il n'existe aucun des symptômes que nous avons décrits, on pense à un *spina bifida*, à une *hémi-vertèbre*, à une *occipitalisation de l'atlas*..... Quand viennent se surajouter les éléments du syndrome clinique : cheveux implantés bas, tête dans les épaules avec absence ou diminution de la longueur du cou, limitation des mouvements de la tête etc., on doit alors songer à une *réduction du nombre des vertèbres cervicales ;* enfin, à un stade plus avancé, lorsque le syndrome est tout à fait caractéristique, il faut admettre l'*absence de vertèbres cervicales* individualisées et même leur disparition complète, ce qui est le degré maximum de la monstruosité (type I) que nous avons décrite.

C'est surtout quand la difformité extérieure est à peine prononcée, n'attirant guère l'attention des malades et des médecins, qu'il est de la plus grande importance de posséder des symptômes cliniques faciles à recon naître ; ils éveilleront l'idée d'une malformation congénitale et détermineront le clinicien à *toujours examiner aux rayons X le torticolis et le mal de Pott.*

DEUXIÈME PARTIE

Etude pathogénique (1)

I

Avant de nous efforcer de rechercher la genèse de la malformation (type I), il nous semble nécessaire de consacrer quelques pages aux causes les plus généralement invoquées pour expliquer les monstruosités.

Ces causes sont de deux ordres : les unes mécaniques et les autres pathologiques.

Causes mécaniques. — Les causes mécaniques sont les plus anciennement connues :

Elles sont particulièrement citées depuis les recherches de Dareste sur l'œuf de poule ; cet auteur remarqua la

(1) Les difficultés matérielles de l'heure présente nous ont forcé d'abréger considérablement ce chapitre qui traitait primitivement de la pathogénie de toutes les réductions numériques cervicales.

fréquence des anomalies de l'amnios et montra qu'elles sont souvent liées aux modifications tératologiques de l'embryon.

Les expériences de Dareste sont concluantes, elles prouvent que les faits mécaniques peuvent agir, et nous invoquerons des faits analogues pour expliquer la monstruosité type I. Cependant la théorie de l'amnios n'explique pas tout et, comme l'a écrit Rabaud « il s'est introduit à cet égard en tératologie une exagération manifeste qui est même devenue, pour certains esprits, l'expression de la vérité absolue. »

On a voulu voir partout un rapport de cause à effet entre la malformation fœtale et l'anormale disposition de l'amnios ; ce rapport n'est pas constant et l'on peut aussi logiquement faire remonter les anomalies siégeant à la fois sur le fœtus et sur ses annexes à une autre influence première qui les domine.

Causes pathologiques. Contrairement à ce que pensait Dareste, on admet que les causes pathologiques tiennent une très grande place, plus importante que les causes mécaniques, dans la genèse des monstruosités.

La théorie et l'observation démontrent que l'âge fœtal n'est pas plus exempt de maladies que l'enfance et l'âge adulte. Les affections fœtales, quoique de même nature que celles de l'adulte, pourront se présenter différemment chez un être parasite dont les conditions d'existence sont très particulières, puisqu'il ne respire pas, qu'il ne possède pas de circulation personnelle,

qu'il vit dans un milieu liquide, privé d'air, de température uniforme.

Pourquoi ne pas admettre que des maladies qui, chez l'adulte, peuvent modifier la structure des organes, ne transformeraient pas d'une manière encore plus profonde les organes de l'embryon lorsqu'ils sont en pleine formation et dans cet état de demi-fluidité ou de mollesse qui les caractérise à leur début ? Ne pourraient-elles en certains cas déterminer leur destruction partielle ? De cette façon, ces maladies survenant chez un être en évolution et dont les organes semblent se métamorphoser à tout instant, seraient une cause d'anomalies et de monstruosités.

Cette origine pathologique ne s'oppose pas à la théorie mécanique de l'amnios ; en effet, si l'on admet le rôle de l'amnios agissant traumatiquement par compression ou par brides, on doit encore expliquer ce développement anormal de l'amnios ; on ne peut invoquer une autre action traumatique, dont il faudrait de nouveau chercher la cause ; et c'est ainsi qu'on se trouve ramené, en dernière analyse, à des questions de nutrition générale, pouvant dépendre elles-mêmes d'un processus pathologique.

Il n'existe aucune contradiction entre ces deux hypothèses : origine pathologique et compression exercée par l'amnios ; au contraire elles s'enchaînent et se complètent.

Nous allons nous attacher spécialement à l'étude de la monstruosité (type I) dont la genèse nous semble se

rapporter à des faits complexes et d'un ordre un peu particulier.

II

Essai sur la Pathogénie de la Monstruosité (Type I)

Nous nous rappelons les caractères anatomiques essentiels de cette monstruosité ; dans toutes les observations, il existait : une colonne cervicale très atrophiée et un orifice postérieur triangulaire siégeant à l'extrémité supérieure du rachis ; il n'y avait pas d'autre anomalie vertébrale.

Comment a pu se constituer une pareille monstruosité ? Reconnait-elle une *origine pathologique* ou dépend-elle d'une *cause mécanique ?* Ce sont les deux ordres de phénomène qu'on invoque habituellement pour expliquer les monstruosités.

Nous ne croyons pas à une origine pathologique. En effet, pour qu'une maladie microbienne ou toxique provoque de tels désordres, il faudrait admettre son apparition précoce, la colonne n'étant pas encore individualisée ; sans doute, à ce moment des phénomènes d'ordre inflammatoire auraient profondément bouleversé l'évolution et l'ostéogénèse du squelette, mais est-il admissible que des lésions infectieuses puissent rester aussi étroitement localisées au rachis sans se diffuser aux autres tissus et aux autres organes, en respectant la vie de l'embryon ?

A une période plus avancée, l'hypothèse pathologique n'est pas plus admissible ; évidemment le rachis est mieux individualisé, les anomalies pourraient rester plus limitées ; mais la seule maladie qui puisse expliquer la malformation rachidienne, en particulier la disjonction des arcs postérieurs, est une méningite cérébro-spinale ; (les méninges, grâce à leurs rapports intimes avec le squelette vertébral et aux rétractions musculaires convulsives qu'entraîne leur inflammation, sont seules capables d'amener une telle désorganisation de l'os déjà formé).

Est-il vraisemblable d'admettre chez ces malades un tel processus méningé, même localisé, qui n'aurait laissé aucun trouble intellectuel, respectant l'intégrité des nerfs crâniens et de tout le système musculaire et nerveux ?

Une origine pathologique est donc peu probable, nous croyons qu'une cause mécanique explique mieux notre malformation.

L'idée d'une pression se présente immédiatement à l'esprit ; mais peut-on supposer qu'une pression capable d'entraîner des lésions aussi importantes resterait localisée à la région cervicale ?

Le rachis cervical, quand il est sain, est le segment qui résiste le mieux ; très bien protégé par l'extrémité céphalique dans le cours du développement, c'est lui qui, chez l'homme comme chez les animaux, subit le moins de variation ; il n'est donc pas admissible qu'une pression assez puissante pour déterminer une telle

difformité n'eut pas entraîné quelques anomalies dans les autres régions du rachis.

Admettons, à la rigueur, qu'on explique le tassement cervical, comment aurait pu se produire l'orifice triangulaire, signalé dans tous nos cas, et qui paraît bien une des principales caractéristiques de la lésion (1) ? Si une pression, englobant la région cervicale, devait déterminer un schisis par la rupture ou la non fermeture des arcs postérieurs, pourquoi ce schisis fait-il défaut lorsque cette pression occasionne des lésions étendues à tout le rachis, par exemple dans les cas de télescopage accompagnés de tassement cervical ? Comment expliquer que cet orifice existe non pas une fois par hasard, mais constamment chez tous les individus porteurs de notre monstruosité ? Pourquoi enfin se trouve-t-il toujours à l'extrémité du rachis, plutôt qu'en un autre point ?

En réalité les choses ont dû se passer tout autrement. Considérons l'orifice triangulaire ; il n'a pu se constituer que de deux façons :ou bien l'orifice s'est formé secon-

(1) Si l'on supposait que le tassement s'est produit au moment exact où les arcs postérieurs de la région dorsale se sont rejoints, tandis que sont encore éloignés ceux de l'extrémité supérieure du rachis (la fermeture du canal rachidien se fait plus tardivement dans la région cervicale que dans la région dorsale), on comprendrait peut-être que la pression fasse sentir son action sur la région cervicale, plus faible à ce moment que la région dorsale, qu'elle détermine le tassement des vertèbres et empêche la fermeture des arcs postérieurs.

Mais cette hypothèse, théoriquement possible, s'accorde difficilement avec la lenteur de la compression amniotique ; et comment expliquer que la pression ait respecté toutes les autres parties du rachis, particulièrement le segment sacro-lombaire dont les arcs postérieurs se ferment encore plus tardivement qu'à la région cervicale ?

dairement alors que les arcs cartilagineux étaient déjà soudés, une cause quelconque a déterminé une rupture des arcs, amenant une véritable déhiscence de l'extrémité de la colonne c'est en somme un *rachischisis* (1).

On bien cet orifice existait primitivement, les arcs ne se sont pas réunis, il s'est fait un véritable *spina-bifida*.

Pouvons-nous admettre le rachischisis ? Mais de quelle manière l'expliquer ? Par une cause mécanique ? C'est peu vraisemblable, nous avons montré qu'un tel processus ne pourrait rendre compte ni de la localisation, ni du siège de l'orifice. Par une cause pathologique ? Ce n'est pas davantage admissible ; la disjonction des os, leur rupture, si elle n'est pas favorisée par un fait mécanique, doit résulter nécessairement d'une action musculaire (2) ; or, la seule maladie qui pourrait amener des contractions et des rétractions musculaires suffisantes pour déformer le squelette est une *méningite ;* mais cette hypothèse, démontrée chez les anencéphales et les pseudencéphales, est inacceptable chez nos malades ; nous en avons donné les raisons.

(1) On emploie souvent l'un pour l'autre les deux mots rachischisis et spina-bifida, qui ont été embrouillés par la terminologie allemande. En réalité, comme l'a montré Rabaud, il faut réserver le terme de rachischisis pour distinguer la rupture secondaire des arcs cartilagineux déjà réunis ; le mot spina-bifida signifie seulement leur non réunion primitive empêchée par un obstacle quelconque.

(2) Jules Guérin a consacré un volume de 800 pages pour affirmer que toutes les monstruosités sont dues à une méningite cérébro-spinale se développant chez le fœtus. Cette maladie déterminerait des rétractions musculaires convulsives qui agiraient mécaniquement pour occasionner des difformités.

Il n'est pas besoin de souligner l'exagération manifeste d'une telle théorie qui repose seulement sur des affirmations.

La formation d'un rachis-chisis, qui par sa définition même aurait dû survenir après l'union des arcs cartilagineux, n'est donc pas possible ; l'orifice triangulaire existait primitivement, *son origine et sa nature se confondent avec un spina-bifida.*

C'est la seule hypothèse logique.

Nous croyons que ce spina bifida a joué un rôle capital dans la formation de la monstruosité, il explique en particulier son caractère essentiel : l'énorme atrophie de la colonne cervicale. On peut faire à ce sujet deux suppositions que nous allons discuter successivement :

1°) *Le rôle mécanique du système nerveux.*

2°) *L'existence d'un tassement secondaire au spina-bifida.*

1°) **Rôle mécanique du système nerveux.** — Ce spina-bifida que nous venons de reconnaître à l'extrémité supérieure du rachis est sans doute déterminé, c'est l'opinion habituelle, par une disposition irrégulière du système nerveux central dont l'action mécanique empêche le rapprochement des arcs. Pouvons-nous généraliser cette hypothèse, et une anormale disposition de l'axe médullaire serait-elle capable d'expliquer, sans autre intervention, toute la monstruosité, aussi bien la réduction considérable du rachis que le spina-bifida ?

On sait que l'axe nerveux cérébro-médullaire est déjà formé quand apparaissent les premières ébauches du squelette membraneux, il est donc naturel qu'on retrouve son empreinte sur le rachis, et qu'une disposition primi-

tivement anormale de l'axe médullaire puisse déterminer une courbure rachidienne, peut-être même une grosse difformité de la colonne vertébrale semblable à celle dont nous étudions la genèse.

M. Etienne Rabaud pense que certaines scolioses congénitales peuvent reconnaître une telle origine :

Il a constaté sur des embryons d'oiseaux que l'axe nerveux pouvait être, primitivement, malformé, incurvé ; puis il a vu les ébauches membraneuses du squelette venir entourer la moëlle, en épouser la forme et les flexuosités. N'est-ce point la démonstration que les courbures du rachis peuvent être dirigées par celles plus précoces de l'axe cérébro-spinal ? (1)

Ces recherches sont du plus haut intérêt, elles prouvent que la scoliose congénitale très souvent secondaire à une anomalie vertébrale (hémi-vertèbre, soudure, sacralisation ou occipitalisation etc.,.) peut aussi se produire sans anomalie du rachis et naître d'une malformation primitive du système nerveux agissant mécaniquement sur lui.

Peut-on invoquer une semblable action mécanique pour expliquer notre monstruosité ? La colonne vertébrale présente une légère scoliose et un orifice triangulaire que nous avons assimilé à un spina-bifida ; il est assez naturel que le système nerveux et les méninges

(1) Les poissons présentent très souvent des scolioses et d'autres difformités congénitales ; on ne peut penser chez eux à une origine amniotique, puisqu'ils n'ont pas d'amnios, il serait très logique d'expliquer ces anomalies vertébrales, au moins quelques-unes, par une malformation médullaire primitive.

soient la cause de cette double déformation ; mais peut-on aller plus loin et faire intervenir une anormale disposition de l'axe médullaire pour expliquer l'atrophie du segment cervical ?

Cela nous paraît difficile : notre malade n'avait aucun trouble nerveux ni intellectuel, pas d'atrophie musculaire, peut-on supposer qu'une anomalie cérébro-spinale, capable d'entraîner une telle lésion du squelette, laisserait complètement intacte la physiologie du système nerveux ? La réduction du rachis cervical est énorme (4 cm. au lieu de 12 à 13 cm.), une semblable malformation de la moëlle cervicale est-elle possible chez des individus qui ont atteint l'âge adulte sans jamais présenter le moindre trouble ?

Si la moëlle pouvait déterminer une pareille monstruosité osseuse, il serait surprenant de ne la rencontrer que dans la région cervicale et de ne jamais la voir associée au spina-bifida dans les autres segments rachidiens ; il y a certainement là un fait particulier qui, nous le pensons, ne dépend pas du système nerveux, mais plutôt du siège de la malformation à l'extrémité supérieure du rachis.

2°) **Tassement secondaire au spina-bifida.** — L'hypothèse d'un tassement, favorisé par un spina-bifida, nous paraît plus légitime et mieux s'accorder avec les constatations anatomiques.

Examinons l'extrémité supérieure de notre colonne, nous avons l'impression qu'il s'est fait un tassement ; la région cervicale semble avoir été écrasée entre la

tête et la colonne dorsale : les corps vertébraux paraissent rentrer les uns dans les autres ; la colonne cervicale très diminuée de haut en bas et d'avant en arrière est proportionnellement très large, comme si le tissu osseux encore mou avait dû refluer sur les côtés ; la disposition des apophyses épineuses dorsales qui chevauchent les unes sur les autres, la petitesse du canal transversaire dont les trous, quoique assez larges, sont irréguliers et très rapprochés donnent cette même impression de tassement (1).

La monstruosité siège uniquement dans la région cervicale ; cette localisation ne s'expliquerait pas si la colonne avait conservé sa structure normale. Une pression se serait étendue, elle aurait déformé d'autres segments du rachis ; par contre, un tel tassement se comprend très bien si l'on admet qu'il existe primitivement un spina-bifida cervical supérieur.

Ce spina-bifida intéresse les premières vertèbres, y compris l'atlas ; son ouverture supérieure s'étend jusqu'au crâne, c'est un fait capital, il n'a plus au-dessus de lui d'arc vertébral qui le protège, le renforce, empêche son écartement comme le spina-bifida des

(1) On peut s'étonner qu'un tassement aussi prononcé ait laissé intacts les nerfs rachidiens cervicaux et la moëlle. Ceci s'explique pour deux raisons :

a) Les orifices rachidiens à l'état normal sont beaucoup plus larges que les nerfs, ils peuvent être considérablement réduits sans que les nerfs en soient le moins du monde comprimés ;

b) Le tassement, s'il a pour cause l'amnios (et c'est l'hypothèse la plus probable), a dû se produire avec une certaine lenteur ; la membrane amniotique ne comprime pas au sens vrai du mot, elle oppose simplement un obstacle à l'expansion normale des tissus.

autres parties de la colonne ; il en résulte une diminution de la résistence du rachis, qui, n'étant plus soutenu ni en arrière, ni au dessus, devient plus fragile que les autres segments,

Cette résistance, déjà très faible, est encore amoindrie par l'apparition tardive des centres d'ossification servicaux : le point osseux, destiné au corps de chaque vertèbre cervicale, n'apparait que le 4me mois, tandis qu'il débute beaucoup plus tôt, vers le 45me jour, dans les segments dorsaux-lombaires (1).

Il en résulte que notre monstruosité a dû se constituer au *troisième ou au commencement du quatrième mois* ; à cette époque, la colonne dorsale possède une certaine solidité, elle est déjà en voie d'ossification dans toutes ses parties, les arcs neuraux sont réunis ; alors que l'ossification débute à peine pour le corps des vertèbres cervicales, Si nous ajoutons la non fermeture des arcs postérieurs de ces vertèbres, empêchée par le spina-bifida, il doit en résulter fatalement une très grande fragilité de la colonne cervicale, surtout si on la compare aux autres segments dont la résistance est accrue par l'ossification déjà avancée et la soudure des arcs neuraux achevée au 4me mois.

La partie antérieure des vertèbres cervicales existe seule, on devine son insuffisance à un stade où elle

(1) Les points neuraux destinés aux arcs vertébraux se montrent le 45e jour dans toute la colonne, aussi bien dans la région cervicale que dans les autres segments. Le rôle du spina bifida cervical dans la genèse de la monstruosité est d'autant plus important qu'il atteint la seule partie des vertèbres cervicales qui devraient être en voie d'ossification (v. Poirier, 2e *Edit. ostéologie*, p. 343, fig. 376).

n'est encore qu'ébauchée, sans trace d'ossification. Un traumatisme, une pression amniotique se produisant au cours de la grossesse du 3me ou 4me mois, et qui serait impuissant à entraver le développement d'un rachis normal, peut retentir sur ce segment cervical mal soutenu, le déformer, l'aplatir et déterminer par contre-coup une disposition plus ou moins irrégulière du spina-bifida, origine de toute la déformation

Ne serait-ce pas là, en définitive, la genèse de notre monstruosité caractérisée par ces deux faits principaux ?

D'abord, formation d'un spina-bifida par les causes habituelles mécaniques ou pathologiques, spina-bifida siègeant, c'est la condition essentielle, à l'extrémité toute supérieure de la colonne vertébrale.

Puis secondairement, vers le 3e ou le commencement du 4e mois, pression ou traumatisme qui amènerait un tassement des zones répondant au spina-bifida : colonne cervicale et premières vertèbres dorsales.

Cette explication nous paraît la plus simple et la plus logique ; elle concorde avec les faits anatomiques : présence d'un orifice postérieur descendant jusqu'aux premières apophyses épineuses dorsales ; formation de la masse cervico-dorsale, constituée par la colonne cervicale extrêmement petite, méconnaissable, réduite à 4cm de hauteur et réunie aux 3 ou 4 premières V. dorsales, elles-mêmes soudées et tassées.

L'aplatissement existe moins prononcé sur les premières vertèbres dorsales que sur les V. cervicales ; la pression devant avoir un plus grand retentissement là

où l'ouverture postérieure est la plus large, et se faire de moins en moins sentir à mesure qu'on se rapproche de l'extrémité inférieure du spina-bifida, et de la colonne normalement constituée, où elle n'entraîne plus qu'une incurvation scoliotique (1).

Cette hypothèse rend compte de la difformité et de sa localisation à l'extrémité supérieure, elle s'accorde avec le développement ; on s'explique sa fréquence relative par la fréquence même du spina-bifida, ajoutons qu'elle cadre également avec les signes cliniques, et particulièrement l'implantation basse des cheveux, on sait en effet que l'hypertrichose est un signe très souvent signalé dans le spina-bifida.

Une même pathogénie, pression agissant assez tardivement sur un rachis affaibli par un spina-bifida supérieur, nous semble intervenir pour tous les cas qui rentrent dans le type I et qui ont pour caractères essentiels ces deux lésions : un orifice postérieur, un moignon cervical très réduit.

Quant à la cause qui a déterminé le tassement, on ne peut faire que des suppositions ; c'est sans doute

(1) La cyphose basilaire signalée dans la plupart des observations peut s'expliquer de la même façon : La masse cervico-dorsale pressée par la base du crâne offre une certaine résistance, elle agit comme un coin sur la région condylienne encore malléable, elle la déprime, tandis que la fosse cérébrale postérieure, qui ne rencontre aucun obstacle, semble descendre exagérément ; à notre avis, c'est donc le refoulement de la zône condylienne de l'occipital qui crée la cyphose basilaire.

Une même hypothèse expliquerait peut-être les cas de cyphose basilaire accompagnée de malformations cervicales (ce qui est la règle).

l'amnios (1) dont les arrêts de développement ne sont pas rares et coïncident souvent avec les monstruosités fœtales, par exemple, le spina-bifida.

Ces deux anomalies, malformation amniotique et spina-bifida, qui devaient coexister chez nos sujets, relèvent peut-être d'une même origine première que nous envisagerons plus loin.

III

Rôle du spina-bifida dans la genèse des anomalies

Lorsqu'on étudie avec soin les malformations rachidiennes, on est frappé de trouver le *spina-bifida postérieur* très souvent associé aux irrégularités vertébrales. Nous avons remarqué cette fréquence en signalant au début de notre travail quelques rares exemples de réduction numérique cervicale.

Ce rôle du spina-bifida dans la distributicn des anomalies nous semble d'une façon générale très important ; quel que soit son siège, il affaiblit la colonne vertébrale et prédispose à d'autres malformations secondaires. Ceci est surtout vrai pour l'extrémité toute supérieure du rachis cervical qui n'est plus renforcé au-dessus par des vertèbres complètes et dont les corps

(1) L'hypothèse amniotique est d'autant plus vraisemblable que dans l'une des observations (Observ. VI), on trouvait des sillons et des malformations diverses qui paraissent bien avoir pour cause un arrêt de développement de l'amnios.

sont très tardivement ossifiés, le spina-bifida de cette région s'accompagne presque toujours de tassement important et se confond avec notre monstruosité. On peut retrouver cette même influence dans le spina-bifida des autres segments, cependant mieux protégés puisque l'ossification des corps vertébraux est plus précoce et que la colonne vertébrale conserve sa structure normale au-dessus et au-dessous de la fissure ; le tassement n'est donc jamais aussi prononcé que dans le spina-bifida cervical supérieur, les malformations restent limitées à quelques vertèbres.

En dehors de notre monstruosité, nous avons signalé dans ce travail plusieurs observations où le spina-bifida était accompagné d'anomalies (tassement, soudure, hémi-vertèbres, etc...), qui en paraissaient bien la conséquence.

Nous avons relevé dans la littérature médicale d'autres exemples (1), bien que nous ne les ayons pas recherchés spécialement.

Denucé rapporte dans son ouvrage plusieurs faits qui s'ajoutent à ceux que nous avons observés (observ. XVII, XV, XVI, XIV, du mémoire de Recklinghausen) ; il y avait suivant les cas : asymétrie des corps vertébraux, leur absence totale ou partielle et très souvent leur diminution de hauteur.

Ces malformations vertébrales nous intéressent sur-

(1) Observ. de Bar : cyphose congénitale ; observ. d'Ardouin et Kirmisson ; Dubrisay et Bouchacourt ; Willet et Walsham, 2 cas Saint-Bartholomew, Muséum, série A 133 et 134, et surtout l'observation de Goodhert citée dans notre historique.

tout quand elles siègent ou niveau de la fissure, parce qu'elles démontrent le rôle du spina-bifida ; mais les anomalies peuvent s'étendre aux vertèbres voisines, quelquefois à des points assez éloignés ; dans d'autres observations le spina-bifida s'accompagne de courbures anormales ou de raccourcissement général du rachis.

Tous ces faits doivent s'expliquer de la même manière que la monstruosité (Type I) : un spina-bifida se forme, puis survient une pression amniotique ou traumatique ; ces causes, qui sans doute n'auraient pas modifié un rachis normal, peuvent agir sur un segment vertébral affaibli par la non fermeture des arcs postérieurs.

La pression doit se produire assez tardivement, après l'ossification commencée, vers le troisième mois, pour que la colonne ait acquis une suffisante résistance et que les arcs postérieurs se soient réunis partout, sauf dans la région du spina-bifida.

IV

Cause première des malformations

Pouvons-nous aller plus avant dans cette étude pathogénique et rechercher la cause qui a déterminé dans les monstruosités précédentes le spina-bifida ou l'arrêt de développement de l'amnios, et, d'une façon plus

générale, la cause première de toute intervention mécanique ou pathologique ?

Les faits qui ne prêtent pas à discussion et dont l'origine est évidente sont exceptionnels ; le plus généralement, on ne trouve rien de net pour expliquer la monstruosité.

Quelquefois, on aura tendance à invoquer *l'hérédité* ; nous avons signalé, dans le cours de ce travail, plusieurs faits vraiment curieux survenant chez des individus d'une même famille. Mais, comme l'ont parfaitement exprimé MM. Klippel et Rabaud : « l'hérédité par elle-même ne se confond pas avec un facteur déterminant, elle n'est pas ce facteur et il reste toujours à retrouver la cause originelle. Cependant, les faits d'hérédité ne peuvent être tenus pour négligeables, ils doivent entrer en ligne de compte pour l'étude du mécanisme de la production d'une anomalie quelconque. »

Nous ne discuterons pas les *causes pathologiques* qu'on peut faire intervenir, elles sont multiples : la tuberculose, l'alcoolisme, la syphilis, la variole, le mal de Bright, les cardiopathies, la folie ; toutes ces maladies ont été incriminées et jouent certainement un rôle dystrophiant qui n'est point négligeable. Ferré et Raymond ont montré la plus grande fréquence des malformations graves ou incompatibles avec la vie chez les enfants nés de parents présentant l'une de ces tares. Il n'est point douteux que quelques-unes de ces affections devaient exister chez les ascendants de nos malades ; mais leur fréquence chez les individus sains et bien constitués prouvent qu'elles sont insuffisantes par elles-

mêmes. Il faut donc admettre l'intervention d'un autre facteur que nous ignorons, que ce soit un traumatisme, la souffrance du fœtus ou tout autre phénomène.

Etienne Geoffroy Saint-Hilaire, dans son admirable ouvrage de « Philosophie anatomique », avait examiné et discuté l'importance des *causes morales ou physiques* qui peuvent troubler la grossesse et déterminer des monstruosités ; il niait l'influence des causes morales, émotion, etc... auxquelles la croyance populaire a de tout temps attaché une grande importance ; mais il admettait l'intervention des agents physiques et il fit, pour le démontrer, les premières expériences scientifiques sur le développement de l'œuf de poule.

Isidore Geoffroy Saint-Hilaire, s'appuyant sur les recherches de son père, pensait que certaines monstruosités résultent constamment d'une action exercée sur l'abdomen ; il arriva à des déductions fort intéressantes sur le rôle *des tentatives d'avortement* (action mécanique, violence extérieure, purgatif, etc...) qui, selon lui, pouvaient donner naissance à des monstres. Il cite dans l'un de ses ouvrages plusieurs exemples qui lui paraissent caractéristiques, entre autres trois cas de thlipsencéphalie, il y avait coïncidence entre le moment où avait dû se constituer la monstruosité (3[e] mois) et la date de la tentative d'avortement (1).

Cette hypothèse de Geoffroy Saint-Hilaire sur le rôle des tentatives d'avortement dans la genèse de certaines anomalies est très vraisemblable, elle trouve un sérieux

(1) Voir Anomalies de l'organisation. Vol. III, page 536.

appui dans les belles expériences de Dareste sur les œufs de poule. Cet auteur, perfectionnant les procédés un peu primitifs employés par Etienne Geoffroy Saint-Hilaire, puis par Prévost et Dumas, a pu reproduire expérimentalement et presque à volonté des foules de monstruosités : la fissure spinale ou spina-bifida, l'œil unique médian, l'exencéphalie, le cœur double, la fusion des deux membres inférieurs en un seul ou symélie, etc...

Il lui suffisait de faire couver les œufs de poule, soumis à des percussions ou à des secousses pendant la période qui sépare la ponte de l'incubation, ou de faire agir des températures un peu différentes de celles qui donnent l'évolution normale, ou bien d'échauffer irrégulièrement l'œuf, ou de vernir partiellement la coquille, etc...

Kölliker compléta les recherches de Dareste en montrant l'importance des actions chimiques, il découvrit que les vaisseaux se forment anormalement et déterminent des malformations d'organes, lorsqu'on maintient les œufs soumis à l'incubation artificielle dans un milieu privé d'air ou dans un air insuffisamment renouvelé. Ferré a pu produire des monstruosités en injectant dans les œufs divers toxiques, tels que morphine, nitrate de plomb, ou en les exposant aux vapeurs de chloroforme, de l'essence, de l'absinthe. Chabry est arrivé de son côté sur des œufs d'ascidies à créer des monstruosités localisées à l'endroit même où il faisait la piqûre.

Tous ces faits, qui modifient l'évolution de l'œuf de poule, se retrouvent chez l'homme et chez les mammifères ; pourquoi ne pas admettre que les mêmes causes

produiront les mêmes effets ? Ainsi les causes agissant sur la grossesse, qu'elles soient mécaniques, infectieuses ou toxiques, que ce soit un poison, une piqûre, un spirochète ou un bacille ; tout ce qui apportera un changement dans la constitution moléculaire de l'œuf et dans le milieu où il évolue, tout cela pourra amener la production d'anomalies, de monstruosités.

Il n'est donc pas surprenant qu'une tentative d'avortement puisse désorganiser l'être en évolution au même titre qu'une infection ou une intoxication.

Madame Nageotte, dans un intéressant article paru récemment, a repris l'hypothèse de Geoffroy Saint-Hilaire sur le rôle des tentatives d'avortement dans la genèse des monstruosités. Elle cite plusieurs observations très suggestives, dont quelques-unes se rapportant à des lésions vertébrales (hémi-vertèbres, côtes surnuméraires, etc...), d'où il semble bien résulter un rapport entre les malformations et les tentatives d'avortement conscientes ou non. Ces tentatives ayant échoué, la grossesse a suivi son cours ; mais si l'embryon a pu résister aux troubles circulatoires, à l'hypertension causée par les contractions utérines provoquées, à l'intoxication, etc..., il est difficile d'admettre qu'il n'ait pas subi quelques dommages « c'est ainsi que s'expliquerait le mieux la présence chez des enfants robustes, non tarés, de toutes ces anomalies congénitales » (Mme Nageotte) ; qu'elles apparaissent sur le squelette vertébral, sur les membres ou sur les organes.

Mais ces faits ne peuvent tout expliquer, il est certainement d'autres causes qui nous échappent.

Nous ne connaissons qu'imparfaitement la manière dont réagit le fœtus; tel phénomène qui nous paraît négligeable parce que nous n'en voyons pas la portée, peut avoir une immense importance sur son évolution, suivant la façon dont il se manifeste, le moment où il intervient.

L'œuf de poule qu'on laisse évoluer naturellement, sur lequel on ne fait agir aucun facteur étranger physique ou chimique, présente souvent des monstruosités qui empêchent l'incubation. Il doit en être de même chez les mammifères et dans l'espèce humaine, et beaucoup d'avortements spontanés, inexpliqués sont peut-être produits par une monstruosité dont la genèse nous est inconnue.

*
* *

Ce que nous savons des variations-monstruosités est encore bien peu de choses ; on ignore généralement leurs caractères morphologiques et cliniques, comme on hésite sur leur origine.

En s'aidant de l'anatomie comparée, en les étudiant surtout à la clarté du développement, en essayant de les classer chronologiquement dans le temps suivant l'expression imagée de Duval et Mulon, en faisant en somme un peu œuvre de géologue, on arrivera à diviser et à mieux connaître ces variations-monstruosités encore inexpliquées, comme nous nous y sommes efforcé en ce qui concerne la réduction des vertèbres cervicales.

La cause première nous échappe le plus souvent. Il

ne faut pas désespérer que la science parvienne un jour à découvrir exactement les causes qui engendrent les monstres humains, comme Dareste a pu le faire pour les monstres simples qui se produisent dans la classe des oiseaux. C'est alors qu'on arriverait à une conclusion vraiment pratique et que connaissant ces causes, on pourrait espérer agir sur elles et faciliter l'évolution normale de l'embryon dans l'espèce humaine.

La clinique offre moins d'incertitude que la pathogénie. Il nous paraît possible de décrire pour certaines monstruosités des signes particuliers, quelquefois, comme dans la malformation du type I, un *véritable syndrome clinique* qui attire l'attention, facilite le diagnostic chez l'homme vivant et permet d'éviter des erreurs pouvant avoir une conséquence thérapeutique.

Prouver que les monstruosités ne sont pas toujours des produits de hasard, qu'elles ne sont pas aussi irrégulières qu'il pourrait sembler, mais obéissent à certaines règles ; montrer qu'il est possible de tracer un tableau clinique pour chaque groupe d'anomalies ; tel est le but que nous nous étions proposé en ce qui concerne les monstruosités qui sont liées à l'absence ou à la diminution des vertèbres cervicales.

CONCLUSIONS

1°) La région cervicale, comme les autres parties de la colonne vertébrale, peut présenter des variations numériques par défaut et des variations par excès.

Les variations par défaut, les seules qui nous intéressent, sont presque toujours liées à des troubles morphologiques importants qui constituent souvent de véritables monstruosités. Ces cas sont relativement nombreux, beaucoup plus qu'on ne le soupçonne, mais ils sont confondus avec le mal de Pott sous-occipital et le torticolis.

2°) La réduction numérique peut au point de vue anatomique et clinique présenter tous les intermédiaires entre l'absence complète de la colonne cervicale et la disparition d'une seule vertèbre.

Nous distinguerons trois types :

Type I. — C'est le mieux individualisé. Les lésions

siègent uniquement à la région cervicale, le reste du rachis est normal.

La monstruosité se distingue par plusieurs caractères anatomiques et cliniques :

Anatomiquement, il existe toujours :

Une masse cervico-dorsale comprenant les vertèbres cervicales atrophiées et les 3 ou 4 premières vertèbres dorsales.

Une ouverture des premiers arcs vertébraux.

Une élévation considérable de la cage thoracique qui remonte quelquefois jusqu'au crâne.

A cette disposition anatomique, répond un véritable syndrome clinique :

Implantation basse des cheveux.

Absence de cou.

Limitation nette des mouvements de la tête.

Ces trois signes principaux, complétés par d'autres de moindre importance doivent toujours faire penser à une malformation congénitale, et quand ils sont réunis et bien nets, il faut diagnostiquer l'absence de vertèbres cervicales individualisées.

Nous croyons cette malformation relativement fréquente ; elle est toujours méconnue : chez certains individus parce qu'ils portent la tête droite sans difformité bien visible (plusieurs séjournèrent longtemps dans différents services hospitaliers sans attirer l'attention) ; le plus souvent, parce qu'on suppose ces malades atteints de *mal de Pott sous-occipital*. On évitera l'erreur en

recherchant le syndrome clinique de l'absence des vertèbres cervicales toutes les fois qu'il semble exister un mal de Pott, un torticolis ou toute autre difformité de la région cervicale.

Les signes cliniques éveillent l'idée d'une malformation congénitale et engagent le clinicien à examiner le malade à la radiographie, qui, seule, peut donner la certitude.

La genèse de cette monstruosité nous paraît la suivante :

D'abord formation d'un *spina-bifida* (représenté par l'orifice triangulaire postérieur), spina-bifida siégeant, c'est une condition essentielle, à l'extrémité toute supérieure de la colonne vertébrale ; puis secondairement, traumatisme ou plus vraisemblablement compression amniotique qui amène un *tassement* progressif des zônes répondant au spina-bifida : Colonne cervicale et premières vertèbres dorsales.

La malformation a dû se produire tardivement vers le troisième ou le commencement du quatrième mois : à cette époque, la fragilité de la colonne cervicale déterminée par la non fermeture des arcs postérieurs (spina bifida) est augmentée par l'absence d'ossification des corps des vertèbres cervicales, tandis qu'on trouve cette ossification déjà avancée dans les autres segments rachidiens.

Ainsi, dans son ensemble, cette monstruosité (type I) constitue un groupe homogène bien individualisé tant au point de vue clinique et anatomique, qu'en ce qui concerne la pathogénie.

Type II. — La réduction est limitée à une ou deux vertèbres cervicales; à cette moindre intensité des lésions anatomiques répond une atténuation parallèle des symptômes cliniques. Les faits qui rentrent dans ce groupe sont compliqués de troubles morphologiques (soudure, hémi-vertèbre, occipitalisation de l'atlas, etc).

Type III. — Il existe un tassement ou une réduction des vertèbres cervicales, comme dans les groupes précédents ; mais les lésions ne sont pas localisées uniquement à la région cervicale, elles sont répandues sur toute la colonne. Cette diffusion rend moins net le syndrome clinique.

Des malformations aussi importantes, ne sont guère compatibles avec la vie, elles s'observent donc surtout chez le fœtus et le nouveau-né.

3°) *Pathogénie.* — D'une façon générale, la pathogénie des monstruosités de la colonne vertébrale est obscure.

Si la monstruosité (Type I) nous semble reconnaître une origine mécanique (pression amniotique ?); le plus souvent on tend à faire intervenir une cause pathologique.

Cette cause, qu'elle soit mécanique ou pathologique, s'impose rarement avec évidence (traumatisme accidentel, maladie caractérisée fœtale ou maternelle) ; généralement, on ne trouve rien pour expliquer la malformation. Dans quelques-uns de ces cas douteux, nous admettrions volontiers, après Isidore Geoffroy Saint-Hilaire et d'autres auteurs, le rôle important des tenta-

tives d'avortement conscientes ou non qui pourraient agir soit directement sur l'organisme fœtal, soit indirectement en déterminant des troubles de développement de l'amnios.

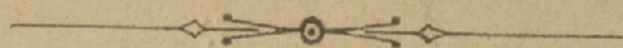
4°) De l'étude pathogénique de la monstruosité (Type I) résultent trois faits qui nous paraissent importants :

a) Le spina-bifida siège quelquefois dans les régions cervicales inférieure et moyenne, mais exceptionnellement à l'extrémité toute supérieure du rachis. Nous croyons que cette rareté n'est qu'apparente, et que très souvent *les spina-bifida des premières vertèbres cervicales s'accompagnent de tassement, se confondent plus ou moins avec la monstruosité (Type I) et sont généralement diagnostiqués mal de Pott ;* d'où cette apparente rareté du spina-bifida à la partie toute supérieure du rachis.

b) Le spina-bifida, quel que soit son siège sur le rachis, *crée une fragilité spéciale* des zônes qu'il limite et des régions voisines de la colonne ; ainsi s'expliquent certaines anomalies vertébrales.

c) La scoliose congénitale n'est pas toujours due à une anomalie vertébrale (soudure, hémi-vertèbre, sacralisation, etc...), comme en a tendance à l'admettre. Il ressort des recherches de M. Rabaud qu'elle peut se produire sans anomalie préalable du rachis et naître d'une malformation primitive de l'axe nerveux médullaire agissant mécaniquement sur lui.

Nous avons essayé de montrer dans ce travail que l'étude des anomalies et des monstruosités n'est pas seulement théorique, mais peut présenter un réel intérêt clinique. Il sera sans doute possible d'isoler pour d'autres groupes de malformations des syndromes cliniques analogues au *syndrome de la réduction numérique cervicale*.



Vu : le Doyen,
H. ROGER.

Vu : le Président,
H. ROGER.

Vu et permis d'imprimer :
Le Vice-Recteur de l'Académie de Paris,
L. POINCARÉ.

INDEX BIBLIOGRAPHIQUE (1)

Ancel et Sencert. Variations numériques chez l'homme. *Journal de l'Anat. et de la Physiologie.* Paris 1902, n° 3 ; *Bibliographie Anatomique* T. 10, 1902.

Ardouin et Kirmisson. Etude d'un fœtus exomphale. *Rev. d'Orthopédie* 1897, n° 2, p. 104.

Bar. Télescopage vertébral, *Bulletin de Société d'Obstétr. de Paris*, 19 Nov. 1903 ; un nouveau cas de télescopage, *Bulletin de Société d'obstétrique*, 19 Mai 1904 ; un cas de cyphose congénitale. *Bulletin de Société d'Obstétrique.* 19 Mai 1904.

Bertolotti. Leçons de radiologie médicale, *Riforma Medica*, 1917, n° 1 à 6 ; sacralisation de la 5e lombaire, *La Radiologia Medica*, Mai 1917, Vol. IV, fascicules 5 et 6.

Böhm Max. *Zeitschrift für Orthopedic Chir.* Stuttgart 1907, Bd XIX.

Chevrier. *Thèse de Paris*, 1912. Les anomalies vertébrales congénitales.

Dareste. *Recherches sur la production artificielle des monstruosités.* 2e édit., 1891.

Dénucé. *Le Spina-bifida.* 1906.

(1) On trouvera dans le traité de Ledouble sur les variations de la colonne vertébrale (1912), une importante bibliographie des variations numériques.
Nous ne citons que les ouvrages qui nous ont particulièrement servi pour la rédaction de notre travail.

Desfosses. La Scoliose par malformation vertébrale, *Presse Médicale*, Mai 1909, nº 37 ; et 5 Octobre 1912.

Dubrisay et Bouchacourt. *Bulletin de la Soc. d'Obs. de Paris*, 1899, p. 108.

Ferré. *Recherches sur les générateurs d'anomalies congénitales*. Paris, 1905.

Geoffroy Saint-Hilaire (Etienne) *Philosophie anatomique des monstruosités humaines*.

Geoffroy Saint-Hilaire (Isidore). *Anomalies de l'organisation*, Paris, 1832, t. I, II, III.

Goodhart. 3 cas de malformation de la colonne vertébrale avec courbure latérale, *Soc. of Anat. and physiol.*, t. IX.

Guérin (Jules). *Recherches sur les difformités congénitales chez les monstres, le fœtus et l'enfant*, 1880.

Kirmisson. *Traité des maladies chirurgicales d'origine congénitale*, 1898.

Klippel et Feil. Un cas d'absence des vertèbres cervicales. *Nouvelle Icon. de la Salpétrière*, nº 3, 1912 ; *Société d'Anthropologie*, 21 Mars 1912 ; *Société Anatomique*, 3 Mai 1912 ; *Presse Médicale*, 5 Oct. 1912.

Ledouble. *Traité des variations de la colonne vertébrale chez l'homme*, Paris, 1912. *Les Velus*, Paris 1912.

Le Lorrier et Dupont. Cyphose cervico-dorsale chez un nouveau-né, *Soc. Anat.*, Janvier 1911.

Nageotte (Mme) Rôle tératogénique des tentatives d'avortement, *Presse Médicale*, 20 Décembre 1917.

Nau. Les scolioses congénitales, *Thèse de Paris*, 1904.

Œhlecker. Spina bifida antérieur avec scoliose congénitale, *beit zur Klin. Chir.*, 1909, t. LXI (analyse in *Journal de Chirurgie*, Avril 1909, nº 4, p. 400).

Poirier. *Traité d'Anatomie descriptive*, colonne vertébrale, anomalies, t. I, page 348, 2e édit.

Putti. Die Angeborenen deformitäten der Wirbelsaulen (*fortchritte auf dem Gebiete der Röntgenstrahlen*).

RABAUD. Fœtus humain parencéphalien hémicéphale. *Journ. de l'Anat.*, 1903, p. 44 ; pathogénie de l'anencéphalie et de la pseudencéphalie. *Nouvelle Icon. de la Salpétrière*, 1905 ; l'amnios et les productions congénitales. *Arch. gén. de Médecine*, 1905.

RAYMOND. *L'hérédité morbide*, Paris, 1905.

RECKLINGHAUSEN. Untersuchungen über die spina-bifida (*Wirchows Archiv. f. Path. Anat. u. Physiolog.*, 1886, Bd., Cv, pp. 243, 296, 273).

ROLAND O MEISEN. *The American Journ. of Orthopedic surgery*, Mai 1913, n° 4, vol. X, p. 647 (Analyse *in Presse Médicale*, 31 Mai 1913).

TESTUT. *Anatomie descriptive*, 4e Edit. Anomalies de la colonne vertébrale, t. I, p. 92.

WILLET et WALSHAM. *Med. Chirug. transactions*, 1880, t. LXIII, p. 257.

TABLE DES MATIÈRES

IMPRIMERIE SPÉCIALE
DE LA LIBRAIRIE LITTÉRAIRE ET MÉDICALE
85, RUE CHABAUDY, 85
NIORT